系列丛书

点石成金

用高效而不是繁重
用趣味而不是沉闷
用活泼而不是乏味
用技巧而不是机械

医学知识记忆与考试一点通

细胞生物学与遗传学

魏保生 主编
傲视鼎考试与辅导高分研究组 编写

- 第一部：形式最活泼的医学助记丛书
- 第一套：规模最大的医学知识记忆与应试系列
- 第一次：提出医学知识学习的新模式——“模块自导”
- 名师名社精心打造三个“第一”，为医学生的青春喝彩！

科学出版社
www.sciencep.com

(R-1258.0101)

点石成金系列丛书的十个“什么”

统领全局——要点点拨

看什么：画龙点睛地指出章节要点

浪里淘沙——基本知识

是什么：言简意赅地叙述概念、定义

沙里淘金——基本理论

为什么：鞭辟入里地理解疾病或过程的原理、机制、原因、诱因

金山有路——基本技能

有什么：切中要害地记忆数值、分类、组成、特点、特征、临床表现

路看风云——综合评判

干什么：由因及果地推论优缺点、功能、作用、效应、并发症、副作用、适应证、禁忌证

掌上观文——实际应用

用什么：万变归终的出击诊断、治疗、临床病理联系、理论应用

一展身手——试题测试

试什么：学以致用地巩固所学知识，为各种考试做准备

点石成金——答案精解

没什么：原来学习就这么简单

放飞心情

玩什么：学得疯狂，玩得尽兴，才算活得洒脱

词汇秘笈

洋什么：竞争最后就是比拼英语，赶快记住这些绝招吧

点石成金系列丛书

解剖学
组织学与胚胎学
生理学
生物化学
医学免疫学
医学微生物学
细胞生物学与遗传学
病理学
病理生理学
药理学
诊断学
内科学
外科学
妇产科学
儿科学

ISBN 7-03-013042-1

9 787030 130426 >

科学出版社医学出版分社
E-mail: med_sp@sohu.com

ISBN 7-03-013042-1
定 价：19.80 元

点石成金系列丛书

细胞生物学与遗传学

主　编　魏保生

北京大学医学和 Syracuse 大学(美国)信息管理双硕士

副主编　蒋　峰

编　写　傲视鼎考试与辅导高分研究组

编委名单

贾竹清　王力芳　魏保生　陈红燕

蒋　峰　孙洪强　杨　伟　于丹丹

闫丽娟　刘　敏　李广泽　胡　兵

白秀萍　魏立强　钱　筠

其他参与编写人员

刘　颖　尤　蔚　牛换香　洪　惠

周　翠　吴佚苹

科学出版社

北京

内 容 简 介

点石成金系列丛书第一次提出学习医学知识的新模式:“模块自导”模式,用高效而不是繁重,用趣味而不是沉闷,用活泼而不是乏味,帮助学生轻松记忆和应对考试。具体体现在它的十个“什么”和一个“绝招”。

本书是系列丛书中的一本。在内容上,根据现行大纲及最新版教材内容,以增强本课程知识学习的趣味性、帮助记忆为宗旨,充分采用各种有效的手段,包括:图表、趣味、联想、对比、口诀、谐音等,将细胞生物学与遗传学课程的内容及知识点进行归纳和总结,把深奥的专业知识生活化和趣味化,以帮助学生提高学习效率,达到事半功倍的效果。在形式上,采用国际流行的开本,版面活泼清新,充分考虑了学生学习时的实际需要与视觉习惯;同时,在每一页上结合学习需要,安排有“放飞心情”、“词汇秘笈”等小板块,让学生在学习的过程中轻松达到愉悦心情、开阔视野、学习专业词汇之目的。

本书可作为各大、中专医学院校学生专业知识学习、记忆及应考的必备书,同时也可作为医学院校老师备课和教学的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

细胞生物学与遗传学/魏保生主编. —北京:科学出版社,2004.4

(点石成金系列丛书)

ISBN 7-03-013042-1

Ⅰ.细… Ⅱ.魏… Ⅲ.①细胞生物学-医学院校-自学参考资料②医学遗传学-医学院校-自学参考资料 Ⅳ.①Q2②R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 016405 号

责任编辑:夏 宇 曹丽英 / 责任校对:宋玲玲

责任印制:刘士平 / 封面设计:卢秋红

版权所有,违者必究,未经本社许可,数字图书馆不得使用

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

http://www.sciencep.com

丽源印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2004 年 4 月第 一 版 开本:720×1000 B5

2004 年 4 月第一次印刷 印张:14 1/4

印数:1-5 000 字数:321 000

定价:19.80 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈新欣〉)

此书为试读版本

THANK YOU!

试读版本有缺页仅供参考，

完整版本请至淘宝店购买。

付费标准百页一元不议价，

按照页数购买读书卡即可。

留言请注书名及收件邮箱，

通常付款三天内邮件发送。

淘宝店址：

http://shop58129009.taobao.com/

邮箱：wenantang@sina.com

QQ：896578748

© postnut.com

前　言

——不应该让青春在枯燥、乏味、沉闷、繁重中渡过

学习医学(西方医学)知识新的模式:"模块自导"模式

方法比知识更重要,我们往往更重视知识而不重视方法。因为方法抽象,而知识具体。就像我们往往欣赏路边的迷人景色而忘记或忽略了道路本身的重要性。其实,"路"才是第一位的。

医学知识有四个基本特点:

第一是"深",或者是抽象。人体本身是一个极端复杂和深奥的机体,那么研究它的学科自然就难学难懂,比如,神经系统的生理,其难度是医学生有口皆碑的。

第二是"多"。医学生的负担可能是所有学科中最重的。不单单是因为医学生或者医生服务的对象是人,另外一个重要的原因是要学习的东西多。所以,医学本科要比一般学校的本科多一年。

第三是"散"。不像数学或者英语,就那么几个公式,那么多个单词,学会了前边的,后面的就容易。而医学知识和理论往往没有太大的联系。比如,学过生理学对生物化学的学习并没有太大的帮助。再如,学过了解剖学,以为外科学就易如反掌了,其实,到学习外科学的时候,一样的费劲。虽然,学校都按照先是基础学科,然后是临床学科的排列,但是,其作用也并不像数学那样明显。

第四是"变"。随着现代物理、化学和分子生物学的发展,一些假设和理论逐渐在修正。例如,一些药物的作用机制并不是像原来理解的那样。任何理论的更正和修正都会对临床有极大的影响。

鉴于以上特点,自然而然地得出一个结论,就是:学习医学知识要死记硬背。而且,这也是传承下来的模式,包括绝大多数的医学辅导资料,无非是课本的翻版。然而,宇宙间一切事物都是有规律的,只是我们没有发现而已。基于这种信条,这里提出一种学习医学(西方医学)知识新的模式:"模块自导"模式。

所谓"模块"是指把一节或者一章的知识点分成要点点拨、基本知识、基本理论、基本技能、综合评判和实际应用六个方面。因为,一节(有的是一章)的东西往往自成体系,符合西医的特点。例如,生理学"肌肉的收缩"一节,即使你没有掌握该节的知识,你照样可以学习别的章节,不会对你有多大的障碍。就像一锅香喷喷的米饭是由一粒一粒米组成一样。认识到这一点很重要,因而在学习西医的时候,你就可以采取各个击破的原则而不是一口吞。其实,现在美国一些大的辅导机构,像 Kaplan 就采取比较流行的按照系统(例如循环系统、呼吸系统等)学习。所谓"系统"实际上是大的"模块",由于太大,所以一方面容易使读者感到很条理,可另一方面却使读者容易"想什么都记住,结果什么都记不住",结果,读者感到了无能为力,无形中造成一种负担。因此,"模块"是根据西医知识每节自成体系[以系统则太大,以段又太小,节(有的是章)不大不小而适中]和人们喜欢"驾驭"东西的心理来减轻读者(学生和医生)的负担,又能完全使读者对所学的知识"居高临下"而学中有趣。

所谓"自导"就是自我导引或者自我提问。其实,一些辅导资料已经不同形式地采用了这

种方式，例如，把课文做成填空形式。这样做的缺点就是把学习复杂化，起码读者需要先看课本，造成学习和测试分离的状况。

“模块”符合医学和心理原则，“自导”符合记忆原则。“模块自导”是把学习和测试有机结合起来的一种新的学习方式。它把医学知识条理和细化，提供了一种学习医学知识的新模式。

点石成金系列丛书就是这种“模块自导”模式的具体体现，它的特点可以用十个“什么”和一个“绝招”来概括：

点石成金系列丛书的十个“什么”

统领全局——要点点拨

看什么：画龙点睛地指出章节要点

浪里淘沙——基本知识

是什么：言简意赅地叙述概念、定义

沙里淘金——基本理论

为什么：鞭辟入里地理解疾病或过程的原理、机制、原因、诱因

金山有路——基本技能

有什么：切中要害地记忆数值、分类、组成、特点、特征、临床表现

路看风云——综合评判

干什么：由因及果地推论优缺点、功能、作用、效应、并发症、副作用、适应证、禁忌证

掌上观文——实际应用

用什么：万变归终的出击诊断、治疗、临床病理联系、理论应用

一展身手——试题测试

试什么：学以致用地巩固所学知识，为各种考试做准备

点石成金——答案精解

没什么：原来学习就这么简单

玩什么：学得疯狂，玩得尽兴，才算活得洒脱

洋什么：竞争最后就是比拼英语，赶快记住这些绝招吧

点石成金系列丛书的一个“绝招”

穿插“模块”中间的是各种各样的记忆诀窍和方法。有些将会成为脍炙人口的经典。这些方法和举例如下：

1. 理解记忆

(1) Crohn 病是节段性“全肠壁”的坏死，所以，会发生穿孔；而溃疡性结肠炎是肠壁“表浅”

的病理损害，所以很少有穿孔。书中会告诉你病理是临床的基础。这样提起两者疾病，首先要想到它们的病理。

(2) 酸碱平衡根本是 HCO_3^- 与 H_2CO_3 的比值为 20∶1，因为二氧化碳进入血液后迅速转变成碳酸，然后分解成碳酸氢根和氢离子，所以碳酸氢根会大于碳酸的浓度。分子增大(代谢性)或者分母减小(呼吸性)是碱中毒；分子减小(代谢性)或者分母增大(呼吸性)是酸中毒。

(3) 蛋白质变性后的理化和生物学性质改变：溶解度↓，生物活性丧失，易被蛋白酶水解，黏度↑，结晶能力消失。变性是蛋白质空间结构的改变，所以，变性蛋白质分子之间互相靠近，导致黏度升高而溶解度降低，不能结晶(因为结晶要求条件严格，至少分子排列要规则)。一些原来特定排列保护的酶活性中心暴露而容易被蛋白酶破坏。

(4) 辅基：因为是“基”，所以不能与酶分开。

(5) 记忆的关键是搞清 K_m 的意义：K_m 与亲和力成反比，所以，竞争性抑制中由于有竞争，因此，K_m 升高(亲和力降低)；非竞争性抑制不影响亲和力，所以 K_m 不变；反竞争性抑制，反而使得亲和力升高，所以，K_m 降低；竞争性抑制中虽然有竞争，但是不影响 V_m 升高到最大(没有抑制剂的时候)；非竞争性抑制因为不能释放出产物，所以，V_m 不能达到最大(没有抑制剂的时候)；反竞争性抑制，也影响产物的生成，所以，V_m 降低。

2. 机械记忆：一些数值是没有办法的，只能死记。例如：血液的 pH 范围是 7.35～7.45，$[HCO_3^-]/[H_2CO_3]$ 是 20∶1，通气/血流 = 0.84；书中会提示你哪些数值必须记住，因为它们会在应用中起重要作用：pH 值范围只要在 7.35～7.45 之间，就意味着 $[HCO_3^-]/[H_2CO_3]$ 是 20∶1，但是不一定没有酸碱平衡的失调。例如，$[HCO_3^-]$ 和 $[H_2CO_3]$ 都升高，虽然 pH 正常，但是有代谢性碱中毒和呼吸性酸中毒。

3. 综合记忆(归纳)。

(1) 嘧啶包括：CUT(胞嘧啶、尿嘧啶、胸腺嘧啶)。

(2) 先要看是转运外源还是内源物质，然后是看转运什么物质，TG 还是 CE；CM 是运输外源性 TG 及 CE 的主要形式，VLDL 是运输内源性 TG 的主要形式，LDL 是转运内源性胆固醇的主要方式。

(3) 嘧啶和嘌呤记忆

1) 嘧啶是秘密(嘧)制定(啶)，所以参与的人(原子)少，只有六个，他们按照顺时针方向坐开，同时只有两个是主要人物(氮)坐在一和三的位置。

2) 尿嘧啶：尿的器官是肾脏，肾脏是近似圆，像氧的符号，所以是两个氧，坐在重要人物(氮)的两旁。

3) 胞嘧啶：另外一个暴君(更重要的氮)，与第一个重要人物(第一个氮)，对坐(在第四位)，形成对峙。

4) 胸腺嘧啶：胸腺容易退化，所以不重要的($-CH_3$)坐在第五位置。

5) 嘌呤 = 飘零，散开，所以比嘧啶多 3 个原子，共 9 个。

6) 第一个环仍然是重要人物(氮)坐在一和三的位置，不过是逆时针方向坐开。第二个环是两个重要人物(氮)按照顺时针方向对坐。

7) 腺嘌呤：闲(腺)出一个重要人物(氮)，在六位。

8) 鸟嘌呤：鸟人把六位的重要位置占领，把闲的重要人物推到 2 位，自己却是个尿—肾—圆—氧的符号。

(4) 问病史的提纲：因症鉴，诊治变；饮食睡眠大小便。因(病因)症(症状)鉴(鉴别诊断的症状)，诊(包括就诊时间、地点、检查、诊断)治(治疗)变(疗效及病情变化进展)。

(5) 先天性非溶血性黄疸：

1) Gilbert 综合征：肝细胞摄取 UCB 功能障碍及微粒体内葡萄糖醛酸转移酶不足，使血 UCB 增高。

2) Crigler-Najjar 综合征：肝细胞缺乏葡萄糖醛酸转移酶，使 UCB 不能形成 UB，UCB 增高，可有核黄疸。

3) Rotor 综合征：肝细胞对摄取 UCB 和排泄 CB 存在先天性障碍，UCB 和 CB 均增高。

4) Dubin-Johnson 综合征：肝细胞对 CB 及某些阴离子（如靛青绿、X 线造影剂）向毛细胆管排泄障碍，血 CB 增加。

G：功能障碍——Gilbert；C：催化（酶）——Crigler-Najjar；R：摄入——Rotor；D：丢（排泄）——Dubin-Johnson。

4. 联想记忆

(1) Bruton 综合征是 B 细胞免疫缺陷，因为两者的头一个字母都是“B”；Ferguson 疝修补术是修复前壁的，因为前的英文是 Front，两个的第一个字母都是“F”。

(2) 晾（亮）一晾（异亮）出来（赖）本色，原来是鸡蛋酥。也可以理解和联系记忆：支链氨基酸（缬氨酸、亮氨酸、异亮氨酸）和芳香族氨基酸（苯丙氨酸和色氨酸）体内不能合成（注意：酪氨酸可以由苯丙氨酸转变而来，所以又叫半必需氨基酸）；苏氨酸＝“输”氨酸，必须由外来输入；赖氨酸＝赖（皮）氨酸，需要给予。

(3) 生酮氨基酸的酮，发音同“铜”，铜可发“亮”，所以亮氨酸是生酮氨基酸。

(4) 胆碱参与卵磷脂，因为胆和卵都是圆的；乙醇胺参与脑磷脂，联系“乙脑”。

(5) HDL 是惟一的有好处的脂蛋白，HDL 的“H”可以联想成“Health”（健康），所以，对机体有好处。

5. 谐音记忆

(1) “怕黑”——“帕”金森综合征是“黑质”的病变。

(2) “能文能武”——“舞”蹈病是纹状体的病变。

(3) 起始密码：AUG，联想“哎（A）哟（U）急（G）了，开始（起始）吧”。

(4) Mallory 小体：在酒精中毒性肝炎时，在肝细胞核周胞质中可形成大小形状不规则的小的玻璃样团块，被酒精破坏发生改变引起。本质为角蛋白微丝。EM 为细丝状密集团块，称 Mallory 小体。

马干杯酒吃角蛋白微丝：马（马氏小体）干（肝脏）杯酒（酒精）吃角蛋白微丝。

(5) Russell 小体：见于肾小管上皮细胞的玻璃样小滴变性，浆细胞胞质中，其本质为蓄积的免疫球蛋白（浆细胞粗面内质网内），EM 表现为均质红染小球状物质，称 Russell 小体。

神人卢梭的儿子是免疫球蛋白：神（肾）人卢梭（鲁塞尔小体）的儿子是免疫球蛋白。

(6) （磷）中毒时脂肪变主要发生于肝小叶周边。

磷发音同：“邻”，所以在边缘。

6. 归类(分类)记忆

(1) 有"S"的疾病都是严重的疾病:AIDS(艾滋病)、ARDS(呼吸窘迫综合征)、SARS(非典)。

(2) 病理上的结节有:结核结节、矽结节、伤寒结节和血吸虫结节。

7. 对比(比较)记忆

(1) 三最:含量最多的是 rRNA;寿命最长的是 mRNA;分子量最小的是 tRNA。

(2) 递氢体必然是递电子体,但是递电子体不一定是递氢体。

(3) 关于肿瘤:实质少而间质多的硬,实质多而间质少的软。

(4) 心内膜炎形成的血栓容易脱落,而风湿形成的不容易脱落(大概是免疫反应形成的东西牢固而感染形成的东西容易脱落,就像感染可以痊愈一样)。

8. 类比记忆

(1) 肉芽组织的结构为"三多一少":毛细血管多、成纤维细胞和肌纤维母细胞多(兼有平滑肌细胞和成纤维的两种细胞的形态和功能特点)、炎性细胞多(吞噬和免疫功能)、胶原纤维少。

(2) 瘢痕组织:"三少一多":水分和炎细胞少、毛细血管少、成纤维细胞少、胶原纤维多。

(3) 白色血栓(延续性血栓的头部);混合血栓(延续性血栓的主要体部);红色血栓:延续性血栓的尾部。

颜色渐深:白色(头)—混合(白色和红褐色交替)—红(尾);也可以联系政治记忆:先是国民党"白色"统治,然后是"白色"统治下的共产党的"红色"秘密活动的混合时期,最后是共产党胜利的"红色"时期。

(4) 大叶性肺炎病变各期:①充血水肿期(1~2 天);②红色肝样变期(3~4 天);③灰色肝样变期(5~6 天);④溶解消散期(1 周后)。

记忆的要点是:颜色渐浅(充血—红色—灰色—溶解)。

9. 口诀(歌诀)记忆

(1) 尿素的生成过程:"俺"的"鸟","呱"的一声"惊"吓你的"鸟"尿"尿":氨 + 鸟氨酸→瓜氨酸→精氨酸→鸟氨酸 + 尿素。

(2) 生成一碳单位的氨基酸:敢死去阻塞一贪官(敢—甘;死—丝;阻—组;塞—色;一贪——碳)。

(3) 小儿的运动发育:①抬头:3~4 个月;②坐:6 个月独坐;③爬:8~9 个月;④站:8 个月;⑤走:10 个月。

口诀:3 抬、6 坐、8 爬站、10 个月可扶走。

(4) 运动发育表现如下的规律:

1) "头尾"发展,即运动功能自头端向足端发展(唇、眼、颈、腰、上肢到下肢)。

2) 泛化→集中。

3) 近→远,即协调运动先出现于最近身躯的肌群而后发展到四肢。

4) "正性"的动作(抓握、站起、往前走)先于相反的动作(放下、坐下、停步)。

5) 粗动作→细动作。

口诀：头尾、近远、粗细、泛化到集中、正性优先。

(5) 儿童类风湿病多关节型特点：(口诀) 多关节，小到大，先游走，后固定，搞破坏，多变形。

10. 趣味记忆

(1) Southern blot：测定 DNA；Northern blot：测定 RNA；Western blot：测定蛋白质；Southern、Northern、Western 其意与别为(东)南西北。

(2) 细胞外液中阳离子主要是：Na^+、K^+、Ca^{2+}，阴离子主要是：Cl^-、HCO_3^-、HPO_4^{2-}；细胞内液中阳离子主要是：K^+、Na^+、Ca^{2+}，阴离子主要是：HPO_4^{2-} 和蛋白质。电解质成分内外有别，同人一样内秀(K^+)外贤(咸，NaCl)。

(3) 凋亡调节基因和 DNA 修复调节基因

1) bcl-2(B 细胞淋巴瘤)：抑制细胞凋亡。

2) bax：促进细胞凋亡。

记住“l”是 leukemia(白血病)的简称就可以推断其功能：癌细胞的细胞凋亡出现问题，所以抑制细胞凋亡会导致肿瘤；*bax* 联想 box(盒子—棺材—死亡)，所以 *bax* 促进死亡(细胞凋亡)。

(4) 一般检查包括：性别、年龄、体温、呼吸、脉搏、血压、发育与营养、意识状态、面容表情、体位姿态、步态、皮肤和淋巴结等。

新(性别)年(年龄)发鱼(发育)、意(意识状态)大利面(面容表情)条、提子(体位姿态)、冰激凌(淋巴结)、布(步态)巴(皮肤)。不含 4 个生命征。

(5) 蜘蛛痣的分布及大小：多出现于上腔静脉分布的区域内，如面、颈、手背、上臂、前胸和肩部等处。其大小不一，直径可由帽针头大到数厘米以上。

蜘蛛喜欢向上爬——上腔静脉。

(6) 头部的运动异常，在一般视诊时即可发现。如头部活动受限，见于颈椎疾患；头部不随意地颤动，见于震颤麻痹(Parkinson 病)；与颈动脉搏动一致的点头运动，称 Musset 征，见于严重主动脉瓣关闭不全。

Musset = Music set，按照脉搏的节奏自制音乐——主动制作。

(7) 双侧眼球突出见于甲状腺功能亢进。患者除突眼外还有以下眼征：①Stellwag 征：瞬目减少；②Graefe 征：眼球下转时上睑不能相应下垂；③Mobius 征：表现为集合运动减弱，即目标由远处逐渐移近眼球时，两侧眼球不能适度内聚；④Joffroy 征：上视时无额纹出现。单侧眼球突出，多由于局部炎症或眶内占位性病变所致，偶见于颅内病变。

Stellwag——瞬目；Graefe——ground，眼球下转；Mobius——看目标；Joffroy——皱纹。

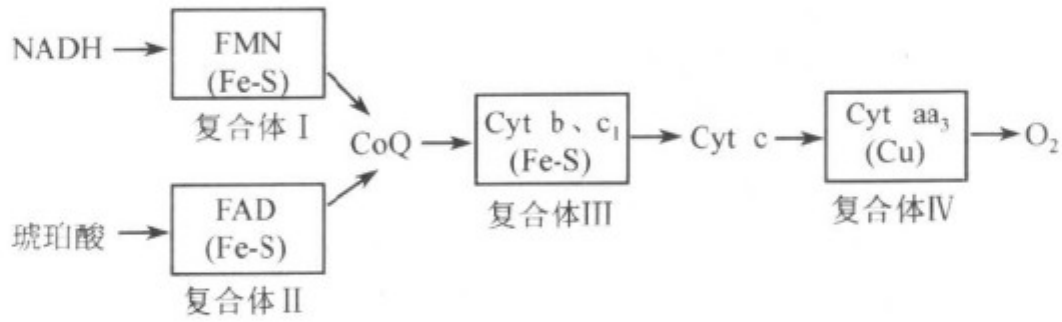
(8) 当严重代谢性酸中毒时，亦出现深而慢的呼吸，此因细胞外液碳酸氢根不足，pH 降低，通过肺脏排出 CO_2 进行代偿，以调节细胞外酸碱平衡之故，见于糖尿病酮中毒和尿毒症酸

中毒等,此种深长的呼吸又称之为 Kussmaul 呼吸。

Kussmaul 呼吸——像 kiss 一样,又深又长。

11. 轮廓记忆

呼吸链:



12. 图表(绘图)记忆

(1) 临床常见热型及临床意义

热型	体温升降方式	高峰温度	高峰时间	无热期	规律性	临床意义
稽留热	不定	39℃以上	数天或数周	无	持续高热,24小时波动<1℃	大叶性肺炎、斑疹伤寒及伤寒高热期
弛张热	骤升骤降	39℃以上	不长	无	波动幅度大,24小时波动>2℃	败血症、风湿热、重症肺结核及化脓性炎症
间歇热	骤升骤降	不定	数小时	1至数天	高热期与无热期反复交替	疟疾、急性肾盂肾炎
波状热	缓升渐降	39℃以上	数天	数天	反复多次	布氏杆菌病
回归热	骤升骤降	39℃以上	数天	数天	高热期与无热期规律性交替	回归热、霍奇金病、周期热
不规则热	不定	不定	不定	不定	无规律	结核病、风湿热、支气管肺炎、渗出性胸膜炎

(2) 三种黄疸的鉴别

类型	溶血性黄疸	肝细胞性黄疸	胆汁淤积性黄疸
病因	溶血	肝细胞损害	胆汁淤积
发生机制	大量非结合胆红素形成并潴留	肝细胞处理 UCB 能力下降,部分 CB 反流入血	胆道阻塞,胆汁中 CB 反流入血

续表

类型	溶血性黄疸	肝细胞性黄疸	胆汁淤积性黄疸
黄疸特点	轻度，浅柠檬色	浅黄至深黄不等	暗黄色至黄绿色
其他临床表现	粪色加深，急慢性溶血表现	疲乏、食欲减退，甚至出血倾向	伴皮肤瘙痒及心动过速，尿色深，粪便颜色便浅，呈白陶土色
实验室检查	UCB 增加·为主，CB 及其代谢无代偿性增加，溶血检查阳性	血 CB 与 UCB 均增加，尿 CB 阳性，尿胆原增高，不同程度肝功能损害	血 CB 增加，血清碱性磷酸酶增加
TB	增加	增加	增加
CB	正常	增加	明显增加
CB/TB	＜15%～20%	＞30%～40%	＞50%～60%
尿胆红素	－	＋	＋
尿胆原	增加	轻度增加	减少或消失
ALT、AST	正常	明显增高	可增高
ALP	正常	增高	明显增高
GGT	正常	增高	明显增高
PT	正常	延长	延长
对维生素 K 反应	无	差	好
胆固醇	正常	轻度增加或降低	明显增加
血浆蛋白	正常	ALB 降低 GLB 升高	正常

(3) 四种心音的比较

	第一心音(S_1)	第二心音(S_2)	第三心音(S_3)	第四心音(S_4)
时相	心室等容收缩期	心室等容舒张期	心室快速充盈期末	心室舒张末期
心电图位置	QRS 波群开始后 0.02～0.04s	T 波终末或稍后	T 波后 0.12～0.18s	QRS 波群前0.06～0.08s
产生机制	二尖瓣和三尖瓣的关闭	血流突然减速，主动脉瓣和肺动脉瓣关闭	血流冲击室壁（房室瓣、腱索和乳头肌）	心房收缩，房室瓣及相关结构突然紧张振动

续表

		第一心音(S_1)	第二心音(S_2)	第三心音(S_3)	第四心音(S_4)
听诊特点	音调	较低顿	较高而脆	低顿而重浊	低调、沉浊
	强度	较响	较 S_1 弱	弱	弱
	历时	较长(0.1s)	较短(0.08s)	短(0.04s)	短
	最响部位	心尖部	心底部	仰卧位心尖部及其内上方	心尖部及其内侧
临床意义		正常成分	正常成分	部分正常儿童和青少年	正常情况下听不到

13. 以点带面

(1) 肝脏首先生成的是游离的胆红素(正因为游离,才又叫"未结合"胆红素,又因为存在氢键而不能直接与重氮试剂反应,才叫间接胆红素),水溶性小(所以与白蛋白结合而运输),所以不能通过尿排出,但是脂溶性大而通过细胞膜有脑毒性;结合胆红素因为结合了葡萄糖醛酸,所以水溶性大,能随尿排出,重氮试剂反应直接阳性,但是不能通过细胞膜。

(2) 包涵体是病理组织学诊断病毒性肺炎的重要依据。

包涵体:呼吸道合"胞"病毒在胞"质"内 = 胞质;"巨"细胞病毒在细胞"核"内 = 巨核;"腺"病毒在细胞"核"内 = 腺(体)核(心)。

14. 形象记忆

(1) 蛋白质的结构可以用跳绳来形象记忆:绳子从一端到另外一端的一个一个的绳节排列的顺序就是一级结构,局部绕个圈形成二级结构,两手拿的地方放到一起形成锌指结构(一个模序,二级结构),整个绳子(不论如何绕)而形成的结构就是三级结构,两根或者更多的绳子放到一起就是四级结构。每一根就是亚单位。把两个绕成圈的地方(二级结构)放到一起就是一个结构阈。

(2) α-螺旋想像:右手拿一根麻花,一口吃掉 3.6 个节(3.6 个氨基酸)。

15. 比喻记忆

(1) 镰刀型红细胞贫血发生的根本原因是血红蛋白的一级结构发生了差错,人血红蛋白β亚基的第 6 位氨基酸应该是谷氨酸,而在镰刀型贫血的血红蛋白中却是缬氨酸,本是水溶性的血红蛋白,就会聚集成丝,相互黏着,导致红细胞变形成镰刀状而极易破裂,产生贫血。

6 月,镰刀本应该是割谷子(谷氨酸),却歉了(缬(念:xie)氨酸),因此得了镰刀型红细胞贫血。

(2) 环状结构中,1,4-糖苷键就像两个人亲密的手拉手,这种现象在人类社会是主流,所以是"主"链,1,6-糖苷键就像两个人头顶脚,这种现象毕竟是少数,所以是"支"链。

(3) 瘤细胞到达局部淋巴结后,先聚集于"边"缘窦,以后累及整个淋巴结。

"农村包围城市"。

16. 实例记忆

(1) Chaddock 征:用竹签在外踝下方足背外缘,由后向前划至趾跖关节处,阳性表现同 Babinski 征。

Chaddock—Chaduck—查鸭子(脚丫子)—足面 Babinski 征。

(2) Oppenheim 征:医生用拇指及示指沿被检者胫骨前缘用力由上向下滑压,阳性表现同 Babinski 征。

Oppenheim—On—胫骨上面。

(3) Gordon 征:检查时用手以一定力量捏压腓肠肌,阳性表现同 Babinski 征。

Gordon—戈登—硌腿—胫骨下面。

(4) Gonda 征:将手置于被检者足外侧两趾背面,向跖面按压后突然放松,阳性表现同 Babinski 征。

Gonda—弓足背。

17. 中英趣记

(1) Duroziez 双重杂音:以听诊器鼓型胸件稍加压力于股动脉可闻及收缩期与舒张期吹风样杂音即 Duroziez 杂音。

Duroziez—Double,双重杂音。

(2) 无痛性胆囊增大征(Courvoisier 征)阳性。

Courvoisier—caviar,鱼子酱,胆囊内装满了鱼子酱——无痛性胆囊增大征。

18. 记忆误区

(1) 酮体是酸性物质,所以乙酰乙酸、β-羟丁酸是酮体,但丙酮是酮体,而丙酮酸不是酮体。

(2) HMG-CoA 还原酶而不是 HMG-CoA 合成酶,是胆固醇合成的限速酶。

点石成金系列丛书就是这样一套集新颖、趣味、高效于一身的医学知识学习丛书,切实地为你在成为名医的道路上助你一臂之力!

主编

2004 年 1 月

目　录

第一篇　细胞生物学

第一章　绪论……（1）
第二章　细胞生物学技术……（4）
第三章　细胞的分子基础和基本概念……（16）
第四章　细胞膜及物质的跨膜运输……（26）
第五章　细胞核与遗传信息的流向……（36）
第六章　细胞骨架……（44）
第七章　线粒体与细胞能量的转换……（50）
第八章　细胞的内膜系统……（56）
第九章　细胞的信号转导……（63）
第十章　细胞生长、分裂和细胞周期……（68）
第十一章　细胞分化……（76）
第十二章　细胞的衰老与死亡……（81）
第十三章　干细胞……（88）
第十四章　细胞工程……（93）
细胞生物学试题与答案……（99）

第二篇　医学遗传学基础

第一章　绪论……（147）
第二章　遗传物质的结构和功能……（150）
第三章　人类染色体和染色体病……（155）
第四章　单基因遗传病……（158）
第五章　多基因遗传病……（162）
第六章　群体遗传病……（164）
第七章　生化遗传病……（167）
第八章　线粒体遗传病……（170）
第九章　药物反应的遗传基础……（172）
第十章　免疫遗传……（174）
第十一章　肿瘤遗传……（176）
第十二章　临床遗传……（179）
第十三章　遗传流行病学……（182）
第十四章　人类基因组学……（184）
第十五章　遗传服务的伦理问题……（185）
遗传学试题与答案……（186）

三个层次，两个方面：细胞整体、亚细胞结构和分子结构三个层次；形态及功能两个方面

5. 分子细胞生物学(molecular cell biology)定义：从分子水平上研究细胞的结构与功能以及各种生命活动规律的学科，是细胞生物学发展的新阶段。

分子细胞生物学是上述细胞生物学第三层次的延伸和发展。

沙里淘金——基本理论

细胞生物学发展简史

	年　代	人　物	事　件
细胞的发现 (自制的简陋显微镜)	**1665**	**Hooke**(英国物理学家)	**用自制显微镜发现死细胞**(软木塞薄片)
	1677	**Leeuwenhoek**(荷兰)	**用高倍放大镜和显微镜观察活细胞**
细胞学说的建立 (显微镜技术改进和切片机的发明)	1831	Brown	发现细胞核
	1839	Purkinji	提出细胞原生质(protoplasm)
	1838～1839	**Schleiden + Schwann**	**白细胞学说**(cell theory)
经典细胞学阶段 (光学显微镜)	1855	Virchow	提出"一切细胞只能来自原来的细胞"
	1880	Flemming	精确描述了有丝分裂(mitosis)
	19 世纪末	Hertwig	发现胚胎发育始于受精及减数分裂
细胞生物学阶段	20 世纪初至中叶		多学科互相渗透，细胞生物学逐渐发展形成
细胞分子生物学阶段 (电子显微镜)	1938	Ruska	试制成第一台电子显微镜
	1953	**Watson + Crick**	**提出 DNA 分子的双螺旋结构**
	1958	**Crick**	**创立遗传信息传递的"中心法则"**
	1961	Nirenberg + Mattahei	确立氨基酸密码

黑体字部分为重点部分，需特别记忆。与细胞的发现相关的两位重要人物是两位胡克(二虎)，与细胞学说的建立相关的两位重要人物是两位施氏兄弟(二狮)，与细胞分子生物学阶段相关的两位重要人物是沃森和克立克。

念大学时，班上男同学少，到妇女节他们照例要送礼物给全班女生。男同学不服气只有女生享有特权，特别开会要求也要选定一天为男士节。经过讨论决定，定于4月8日这一天为男士节。4月8日正巧是"国际保护少数动物日"。

路看风云——综合评判

细胞生物学的六大分支学科：细胞遗传学、细胞生理学、细胞化学、细胞社会学、细胞形态学、分子细胞学。

掌上观文——实际应用

1. 细胞生物学与医学有着密切的关系

(1) 基础医学的领域：几乎每门学科都以细胞为研究基础。如神经解剖研究神经元细胞的结构和小脑皮质的细胞构筑模式。组织学研究上皮组织、结缔组织、肌组织等各种组织的基本结构都是以细胞为基础的。

(2) 临床医学的领域：人体由无数的细胞组成，大量细胞的损伤必然导致人体组织器官的损伤，引起疾病。正确的认识各种疾病的病因及治疗预防疾病都离不开细胞生物学。基因治疗就是一个非常典型的例子。

(3) 细胞生物学和医学的发展相互影响，相互促进：细胞生物学的发展不断地把医学研究提高到新的水平；而医学的发展又不断地向细胞生物学提出新的课题，推动了细胞生物学的发展。对癌症的研究就是临床科学向基础科学提出的需要迫切解决的问题，目前已在癌基因的研究上取得了很多成果，并逐渐应用到临床。

细胞是人体这个王国的基本组成单位，每一门学科都离不开它。基础医学主要是研究正常细胞，临床医学是研究病理状态的细胞。

2. 研究进展：目前，细胞生物学研究的热点问题是细胞通讯和细胞信号转导、细胞增殖与周期的调控、细胞的生长分化、细胞的衰老和死亡、干细胞的应用、细胞工程等。

3. 如何学好细胞生物学

(1) “三个关系”要把握

1) 整体与局部的关系：注意理解细胞每一部分结构在整个细胞的结构和功能中所起的作用。要从整体的、立体的角度去理解细胞的结构和功能。

2) 静态与动态的关系：细胞的生命活动是一连续变化的过程，因此细胞的结构也处于动态过程中，虽然我们观察到的细胞结构图像是瞬时的静态的，但细胞却在不停地运动和变化，在不同功能状态和代谢活动中，形态结构也是不同的，人们只是为了研究方便才将细胞加以固定，但我们应将一个知识点放到动态的变化中去理解。

3) 结构与功能的关系：结构与功能是相互统一的。学习时应将二者结合记忆。

(2) 以大纲为主，把握重点和难点，课前预习，课后复习，及时弄懂每堂课。

(3) 结合实验课，加深对理论课的理解。

active 活跃的；反义词：inactive 不活跃的

清贫，这或许是一个可怕的字眼。其实，没有钱并不可怕，可怕的是一个人思想上的清贫，感情上的清贫。

第二章　细胞生物学技术

统领全局——要点点拨

1. 目前的显微镜主要分为三种：光学显微镜、电子显微镜、扫描探针显微镜。其原理有相似之处，又有不同之处，对比记忆最好。

它们和细胞生物学的三个研究水平即细胞整体、亚细胞和分子水平相对应。

2. 常用的细胞生物学技术分为两类

(1) 用于观察的技术：显微镜技术、细胞化学技术。

(2) 用于分离和分析的技术：流式细胞技术、细胞分离技术、细胞培养技术、分子生物学相关技术等。

3. 三种显微镜的组成

(1) 普通光学显微镜的组成
- 机械部分：镜筒，镜柱，镜座，物镜转换器，调焦装置——支架
- 照明部分：反光镜，聚光器，光阑——调节光源
- 光学部分：物镜，目镜——放大系统

(2) 透射电镜的组成
- 镜体系统：
  - 照明系统：电子枪，聚光镜——照明光源为电子束，调节光源
  - 成像系统：四个电子透镜——放大系统
  - 观察记录系统：观察室，荧光屏，照相系统
- 真空系统：机械泵，油扩散泵，离子泵——保持镜筒内真空
- 电子线路系统：加速电压，电源

小明在一篇题目为《参观动物园》的作文上写着：动物园之所以叫做动物园，是因为园子里都是动物。动物们都被关在围栏里，而栏前往往都只有散落的几个人在那儿驻足。猩猩区前总是有较多的人在那儿围观，因为人们在那儿较有归属感……

(3) 探针显微镜组成
- 扫描装置：可移动样品或探针——扫描样品
- 探针位移传感器：激光束——探测并修正探针与样品的距离
- 其他：计算机系统——整个系统的控制和显示及数据分析

光镜和电镜相似结构：照明系统(普通光源和电子束，聚光器)；放大系统(光学透镜和电子透镜)；电镜特殊结构：真空系统和电子线路系统。

4. 三种显微镜的分类

(1) 光学显微镜分类：普通光学显微镜，荧光显微镜，相差显微镜，激光扫描共焦显微镜。

(2) 电子显微镜分类：透射电镜，扫描电镜，分析电镜，高压电镜。

(3) 扫描探针显微镜分类：原子力显微镜，扫描隧道显微镜，磁力显微镜，电力显微镜，侧向力显微镜。

光学显微镜：三光一相；电子显微镜：高分扣射；扫描探针显微镜：四力一隧道。

5. 细胞化学技术分类
- 酶细胞化学技术
- 显微结构水平、超微结构水平 →
  - 免疫化学技术
  - 放射自显影技术
  - 特殊染色技术

显微超微两水平，酶免放染四技术。

6. 常用分子生物学研究方法
- 原位分子杂交技术
- 聚合酶链反应技术
- 反义技术
- 基因转移技术
- 基因的敲进与敲除

浪里淘沙——基本知识

1. 分辨率(resolution)的定义：也称分辨本领(resolving power)，是指将邻近两点清晰区分辨认的能力。

分辨率的定义简记就是四个字“区分辨认”。

2. 明视距离的定义：人眼正常工作的距离 25cm 称为明视距离。
3. 极限分辨率：显微镜或人眼在 25cm 的明视距离处分辨两点间的最小距离或最小张角，其数值越小，分辨本领越大。人眼的极限分辨率是 0.07mm，光学透镜的极限分辨率是 0.2μm，目前电镜的极限分辨率是 0.2nm，扫描隧道显微镜的侧向极限分辨率达 0.1～0.2nm，纵向极限分辨率达 0.001nm。

adhesion 粘连，附着；ad 加强前缀 + hes 黏着〔例，hesitate 犹豫(黏着在某地→踌躇不前)〕

从人眼到光镜，再到电镜，其极限分辨率的单位依次降一级，分别为 mm、μm、nm。

4. 光学显微镜最大放大倍数的计算公式：最大放大倍数 $=\frac{\text{人眼分辨本领}}{\text{光镜分辨本领}}$

光镜的最大放大倍数可理解为人眼分辨能力增强的倍数，其数值是人眼与光镜分辨能力的比值。

5. Airy 圆盘的定义：由于光的衍射效应，一个点光源，经过一个透镜后，形成一个具有一定直径的圆盘，并被明暗交替的环包围，称为 Airy 圆盘，其直径为

$$r=0.61\lambda/n\sin\alpha$$

λ 为光的波长，α 为孔径角的一半，n 是物与透镜介质的折射系数。

6. 荧光显微镜(fluorescence microscope)：是以紫外线为光源激发生物标本中的荧光物质，产生能观察到的各种颜色荧光的显微镜，利用它可研究荧光物质在组织和细胞中的分布。

荧光显微镜：紫外线光源 + 两个滤光片。

7. 自身荧光：细胞本身存在的物质经紫外线照射后发出的荧光，如叶绿素。

8. 诱发荧光：生物样品在用荧光染料进行活体染色或固定的切片染色后，经紫外线照射后发出的荧光。如用丫啶橙对 DNA 和 RNA 同时染色，DNA 呈绿色荧光，RNA 呈红色荧光。染料和抗体共价结合，被标记的抗体和抗原结合，经紫外线照射后发出荧光，可观察抗原。

与自身荧光不同，经荧光物质染色后方现荧光。

9. 相差显微镜(phase contrast microscope)：利用光线通过标本时发生的相位的变化来观察活细胞和未经染色的标本的特殊显微镜。它与普通光镜相比，物镜里多了一个相板，聚光镜上增加了一个环形光阑，利用光衍射和干涉的特性，将光波的相位差转变为振幅差。

相板 + 环形光阑。

10. 激光扫描共焦显微镜(laser scanning confocal microscope)：在荧光显微镜的基础上装有激光扫描装置，以单色激光为光源，使样品被激发出荧光，利用计算机进行图像处理，得到细胞或组织内部细微结构的荧光图像。

荧光 + 激光。

学生问白发苍苍的系主任，有没有从头到尾把托尔斯泰的《战争与和平》读过一遍。教授想了一会儿才回答："像《战争与和平》这样的不朽名著，每人都应该在去世以前把它读完。为了活得久一点，我还没有开始阅读。"

11. 细胞化学技术(cytochemistry)的定义：在保持细胞结构完整的条件下，借助细胞中的化学反应，研究细胞乃至细胞器的结构与功能关系的技术。

实质上是研究细胞内化学反应的技术。

12. 酶细胞化学反应分类：包括水解酶、氧化还原酶、裂解酶、合成酶、异构酶六种。

速记法：水裂合，易(异)氧还。

13. 免疫细胞化学技术的定义：利用免疫反应对组织或细胞的抗原分子进行形态定位的技术。

免疫反应的示踪术。

14. 放射自显影的定义：利用放射性核素在蜕变过程中所发射的带电粒子使感光材料发生作用，从而显示出标本中放射性物质所在的位置和所含数量的方法。本技术可追踪标记放射性核素在细胞内的分布，从而在不破坏组织和细胞结构的情况下将形态、功能和代谢结合观察，便于分析被标记物不同时期在不同组织细胞中吸收、转运、储存及排除的动态关系。

利用细胞内放射性物质显影，真实再现细胞内活动的过程。

15. 流式细胞技术(flowcytometry)的定义：用流式细胞仪分选或检测细胞及其组分的物理或化学特性的技术。

16. 流式细胞仪(flowcytometer，FCM)的定义：又名荧光激活细胞分类仪(FACS)，它是将流体喷射技术、激光技术、空气计数、γ线能谱术及电子计算机等技术与显微荧光光度计相结合的仪器，能对细胞进行分选，检测细胞及其组分的多种参数，包括结构参数和功能参数。

17. 流式细胞仪的组成
- 细胞流动室：样品管 + 同轴鞘流管
- 光源和聚光装置：激光器/高压汞灯，光学透镜
- 信号检测器：光电检测元件 + 模拟数字转换器
- 计算机系统

18. 细胞分级分离：研究细胞内细胞器和其他各种组分的化学性质和功能的主要方法。分为三个步骤。

(1) 匀浆。

(2) 分级分离
- 沉降速度法：差速离心法、速度区带离心法
- 等密度离心法

(3) 分析。

antigen 抗原；anti 抗[例，antidepressant 抗抑郁药] + gen 原[例，collagen 胶原]

混匀→分离→分析。

19. 细胞培养(cell culture)的定义:从活体中取出小块组织分离出细胞,在一定的条件下进行培养,使之能继续生存、生长,甚至增殖的一种方法。

就像养鱼一样,在鱼池里放入鱼苗,它们自会长大、增殖。

20. 体外培养细胞分类{原代细胞(primary culture cell):从机体取出后立即培养的细胞
传代细胞(subculture cell):原代细胞培养的细胞,可显示来源组织的分化特征

很显然,原代细胞是传代细胞的母亲。

21. 细胞系(cell line):在体外培养的条件下,可无限传代的细胞群。正常细胞可在致瘤病毒或化学物质的诱导下转化为肿瘤转化细胞系。

体外养殖的肿瘤,可疯狂生长的一群细胞。

22. 胚胎干细胞培养的常用基础培养基:MEM-delter,DMEM,TCM-199,F-12。

23. 胚胎干细胞培养的常用分化抑制物:饲养层(feed layer)、条件培养基(conditioned medium)、分化抑制因子(DIA)。

24. 细胞融合(cell fusion)的定义:两个或两个以上的细胞合并成一个细胞的过程,分为自然融合和人工诱导融合。

融合,顾名思义,就是多个合成一个。

25. 自然融合的定义:在自然情况下,体内或体外培养的细胞发生融合的现象。

26. 人工诱导融合的定义:在体外用人工方法促使相同或不同细胞间发生融合的现象。

27. 异核体(hetrokayon)的定义:两个细胞融合以后,两个不同来源的细胞核在同一细胞中表达功能的细胞。

异种细胞合(核)成一体。

28. 杂种细胞(hybrid cell)的定义:由细胞融合后的异核体经有丝分裂产生的细胞。

一位监考老师正纳闷地盯着一位学生在掷骰子,奇怪的是那学生同一题掷好几次骰子,便问那学生为什么?那学生无奈的回答说:难道不用验算吗?

异核体是杂种细胞的母亲。

29. 单克隆抗体(monoclonal antibody)的定义:分离并在体外培养能产生特异性抗体的 B 淋巴细胞,从得到的单个 B 细胞繁殖的细胞克隆中获得的大量均质的抗体称单克隆抗体。

单克隆抗体相当于同卵多生的多胞胎,面貌一样,抗体的组成、结构一样。

30. DNA 变性的定义:溶液中的 DNA 分子在高温或高 pH 条件下互补的碱基对被破坏,双链分解为两条单链的过程称为 DNA 变性。

31. DNA 复性的定义:变性的 DNA 分子在温度降低或恢复 pH 至中性时,两条单链可按碱基互补原则重新形成双链结构,此过程称为 DNA 复性,又称 DNA 杂交。

变性为分,复性为合。

32. 核酸分子杂交的定义:利用 DNA 复性的特性,并根据碱基配对原则,将不同来源的序列互补的单链 RNA 与 DNA, DNA 与 DNA, RNA 与 RNA 借氢键相连形成双链杂交分子,此过程称核酸分子杂交。

杂交,顾名思义,就是原本杂乱的,不同种类的核酸交联到一起。

33. 原位分子杂交(in situ hybridization)的定义:用已知序列的 DNA 或 RNA 片段加上标记物与未知的细胞、组织、染色体中核酸杂交的过程称原位分子杂交。

原位即为将未知的核酸加入到位置固定的已知序列细胞中。

34. 聚合酶链反应(polymerase chain reaction, PCR)的定义:又称体外基因扩增技术,是利用耐热 DNA 聚合酶,利用特定 DNA 为模板,模仿体内 DNA 复制过程使目的片段得到扩增的技术。

聚合酶链反应即是依赖于聚合酶的链式反应,它像个聚宝盆,一个元宝放进去,出来好多元宝。

35. 反义核酸的定义:能与有功能的 RNA(主要是 mRNA)互补结合,并干扰其功能的 RNA 或 DNA。

“反义”可理解为序列相反的——互补,作用相反的——干扰。

apoptosis 程序化死亡;apo 离开[例,apogee 远日点;apostasy 脱党] + ptosis 下垂→下垂的离开→死亡

36. 反义技术(antisense technology):利用反义核酸影响相对应的 mRNA 的转录、翻译,从而改变细胞生物学功能的技术。
37. 基因转移技术:应用物理、化学或生物学等技术和方法将外源基因转移到细胞内,并使之在细胞内实现转入基因的扩增和表达。

基因转移的目的是将感兴趣的且不易得到的基因转移到易于研究的细胞内。

38. 基因敲除(knock out of gene)的定义:将无功能的外源基因转入细胞,使之与基因组中的同源序列进行同源重组,把具有同源序列的有功能基因置换出来,造成功能基因的缺失或失活,这种用同源重组(基因打靶)使基因失活的方法称基因敲除。
39. 基因敲进(knock in of gene)的定义:将外源有功能的基因(基因组中原先不存在的或已失活的基因)转入细胞,与基因组中的同源序列进行同源重组,插入到基因组中,在细胞内获得表达,称基因敲进。

有功能基因 ⇄(置换:基因敲除 / 基因敲进)→ 无功能基因

沙里淘金——基本理论

1. 光学显微镜的成像原理:光学显微镜一般由物镜和目镜组成。物镜靠近物体,进行第一次放大,形成实像,目镜对实像进行第二次放大,形成虚像,最后在人眼中形成实像。物体经过两次放大后,总的放大倍数为两个放大倍数的乘积。

就相当于放大镜的叠加。

2. 限制显微镜分辨率的因素:透镜的相差和光波的衍射效应。在光学显微镜其分辨率主要受光波衍射效应的限制。
3. 电子显微镜的成像原理:高速运动的电子流具有波动性和可折射性,据此利用电子束作为照明源,通过高速运动的电子流对物体的透射、反射及多级放大,在荧光屏上成像。目前,电镜的极限分辨率为 0.2nm,比光镜分辨率高约 1000 倍,比人眼分辨率高 100 万倍。

电镜的原理与光学显微镜相似,区别在于照明系统由普通光源变为电子发射源,成像系统由光学透镜变为电子透镜,观察记录由人眼直接观察变为在荧光屏上观察,成像系统的总放大倍数仍是几个透镜放大倍数的乘积。

4. 酶细胞化学技术原理:通过酶的特异细胞化学反应来间接显示酶在细胞内的分布和酶活性的强弱。用光镜研究——组织化学,用电镜研究——酶细胞化学。

某日,乔走进教室,所有的头发都高竿直立,老师问怎么回事。乔说:“这是发胶的反应。”第二日,乔走进教室,脑袋光可鉴人,老师问及。乔说:“这是我父亲对发胶的反应。”

(1) 水解酶
- 初级反应：底物 $\xrightarrow{\text{磷酸水解酶}}$ H_3PO_4
- 最终反应：H_3PO_4 $\xrightarrow{\text{捕捉剂(如 } Pb^{2+})}$ $Pb_3(PO_4)_2$

(2) 氧化还氧酶

1) 氧化酶：如过氧化氢

氧化酶 ↓

H_2O_2 + DAB

↓ ↓

H_2O　　DAB 氧化 ⟶ 嗜锇聚合物 $\xrightarrow{\text{锇酸}}$ 锇黑

2) 脱氢酶：如琥珀酸脱氢酶

琥珀酸脱氢酶 ↓

琥珀酸盐 + 铁氰化物

↓ ↓

延胡索酸盐　亚铁氰化物 $\xrightarrow{Cu^{2+}}$ 亚铁氰化铜[$Cu_2Fe(CN)_6$]

氧化还原酶细胞化学反应的原理均为脱氧/还氧盐 + 可显色底物(如 DAB、铁氰化物)。

5. 免疫细胞化学技术原理

(1) 包埋法(包埋前法/包埋后法)
(2) 冷冻超薄切片法

$\xrightarrow[\text{(荧光、酶、铁蛋白、胶体金)}]{\text{标记}}$ 直接法 / 间接法

标记法简记：荧光没(酶)了，铁胆(白)交罚金(胶体金)。

(3) 直接法：样品中的抗原 + 特异性抗体(标记)。

(4) 间接法：样品中的抗原 + 第一抗体(未标记) + 第二抗体(抗第一抗体的抗体)(标记)。

顾名思义，直接法是用抗体直接标记抗原，间接法是中间多加上一个抗体，像夹心饼干。

6. 放射自显影技术：放射性核素引入生物体内⟶取出组织制切片⟶涂感光材料(核子乳胶)⟶曝光(产生潜影)⟶显影⟶定影⟶显微镜观察。

7. 流式细胞技术原理

apparatus 器官，仪器；同义词：facility, equipment

样品管(细胞悬液)
同轴鞘流管(鞘流液)　→混合→　流动室(样品被迫同轴流动)　→喷嘴喷出→　检测区(样品流与光斑束交叉区)

(样品经激光激发产生光信号,由信号检测器接受放大并转为数字信号,送达计算机)→计算机处理分析

流式细胞技术可理解为使样品流动起来,再喷出检测。

金山有路——基本技能

1. 普通光学显微镜的样品制备:生物样品需经过固定、包埋、切片、染色处理后才可观察。
   (1) 固定:用化学试剂浸泡生物组织,防止细胞自溶和组织腐败。常用固定剂:甲醛、戊二醛、乙醇等。
   (2) 包埋:用包埋介质包埋样品以利于切薄片。常用包埋剂:石蜡。
   (3) 切片:切片厚度为 1～10μm。
   (4) 染色:以利于在光镜下区分细胞内各种组分。常用染色剂:苏木精,伊红。
2. 透射电镜的样品制备
   (1) 超薄切片术:
   - 固定:固定剂:戊二醛,锇酸
   - 脱水:酒精或丙酮
   - 包埋:还氧树脂,Epon812,低黏度包埋剂 Spuur
   - 切片:40～50nm
   - 染色:不同细胞结构对重金属的结合能力不同,染色后对电子的散射程度不同,就可显示反差。常用醋酸铀,枸橼酸铅

步骤同光镜切片,只是厚度不同,用的原料不同。

(2) 冷冻制样技术:用物理方法代替化学方法固定样品。常用制冷剂:液氮,氟里昂,液体丙烷,最理想的是液体氦(最低达 -269℃)。
(3) 负染色技术:使用密度为生物标本 4 倍的磷钨酸染色,在电镜下得到样品的负像,可清晰显示细胞亚单位结构,大大提高电镜的分辨率。
(4) 真空镀膜技术:真空下将金属加热至一定温度后,蒸发细小金属粒子,在标本表面形成一层薄膜,可增强样品的反差,显示立体感。
(5) 冷冻蚀刻技术:是一种表面复型技术,包括冷冻、断裂、蚀刻、复型、剥膜五大步骤。优势在于可显示细胞结构的立体关系,及膜内部结构、细胞内骨架系统的立体关系。

某日上理化课,老师宣布下节课要小考。小明紧张地立即举手问老师会不会考得很难,老师只说了一句:十分简单。乐得大家拍手叫好,可是考完后每个人都考得惨不忍睹,怎么会简单呢?于是小明又问了老师,只听老师说:我可没说错哦,十分简单,剩下九十分很难!

3. 扫描电镜样品制备技术：临界点干燥法。

4. 免疫细胞化学技术

标记方法
- 荧光标记：常用荧光素：异硫氰酸荧光素（发绿色荧光）
  罗达明 B200（发红色荧光）
- 酶标记：辣根过氧化物酶（HRP）+ 氨基联苯胺 = 棕色沉淀（光镜下看）
  + 锇酸 = 锇黑（电镜下看）
- 铁蛋白标记：电镜下观察电子致密的铁离子
- 胶体金标记：金颗粒 + 蛋白质 + 抗体 = 金标记抗体
  金颗粒 + 酶 = 金标记酶

5. 流式细胞技术的样品制备

（1）样品制备：制备单细胞悬浮液。如对全血（已为单细胞悬浮液）进行分离，取得某种血细胞的单细胞悬浮液；用酶消化法分散贴壁培养细胞的悬浮液；用蛋白水解酶 + EDTA 处理组织，取得分化细胞的悬浮液。

（2）固定、染色：除分析活细胞外，可用一定浓度的甲醛、乙醇、丙酮固定细胞。若需了解细胞或各组分的生化成分，可用不同荧光染料染色。分离的单细胞或细胞组分悬液无需染色。

固定液为甲（醛）乙（醇）丙（酮）。

（3）分选：超声振荡后以一定速率喷出 + 荧光标记抗体 + 使标记的细胞充电后通过电场即可分选出不同的细胞。

6. 胚胎干细胞培养技术：囊胚内细胞团获取胚胎干细胞（ES）⟶在基础培养基（提供生长养料）+ 分化抑制物中培养（阻止 ES 细胞分化）⟶鉴定 ES 细胞。

7. 原位分子杂交技术

（1）组织、细胞、染色体的固定和放置。

（2）杂交前预处理：去垢、变性。

（3）标记探针：放射性同位素、酶、生物素、荧光。

（4）杂交。

（5）检测：不同的标记物用不同方法检测。

8. 聚合酶链反应技术

（1）配置反应体系
- 适量缓冲液、Mg^{2+}、
- 待扩增的 DNA 模板、4 种 dNTP、
- 耐热 DNA 聚合酶、引物

（2）变性、退火、延伸三部曲：变性 − 95℃，退火 − 56℃（根据引物结构不同，退火温度各不相同），延伸 − 72℃。

basement 地下室；base 基础〔例，baseline 基线〕+ ment 名词后缀

数字谐音妙记：95℃——该救火(95)的时候，DNA 一定将得变性了。

56℃——都糊了(56)，该退退火降降温了。

72℃——延伸到一定长度，就该出手切了(72)。

路看风云——综合评判

1. 各种显微镜的比较

(1) 光镜

1) 普通光镜：应用简单广泛，分辨率相对低。

2) 荧光显微镜：通过自发荧光和诱发荧光可显示细胞内某些特定物质，如叶绿素、DNA、RNA 和抗原等，但分辨率相对于激光扫描共焦显微镜低。

3) 相差显微镜：在光的波长和振幅变化不大，普通光镜无法观察时，可将相位变化显示出来，分辨率高于普通光镜，并且倒置的相差显微镜可观察培养的活细胞。

4) 激光扫描共焦显微镜：与荧光显微镜相同，显示荧光图像。相对于传统光镜的场光源，它采用点光源，减少衍射光和散射光的干扰，图像更为清晰。安装微量步进马达后，载物台的最小移动距离为 0.1μm。不同层次的光切面图像经计算机重建，即得到立体结构图。可观察细胞内 Ca^{2+} 的分布，胞质中的细胞骨架纤维的网状结构，细胞核内染色体的排列等图像。

(2) 电镜

1) 透射电镜：与光学显微镜的基本结构相似，但放大本领和分辨率高得多。因电子只有在真空中才能自由运动，所以镜筒需保持真空。

2) 扫描电镜：它的成像方法是将电子束缩小成探针冲击样品表面，激发二级电子，再对二级电子的信号收集、转换、放大后成像。

3) 分析电镜：在透射或扫描电镜的基础上安装波谱仪或能谱仪，可了解微小区域所含元素的种类和含量，从而获知结构变化与组成元素变化的关系。

4) 高压电镜：加速电压高于 200kV 电镜为高压电镜，高于 500kV 的为超高压电镜。加速电压增高，则电子的穿透能力增强，可观察较厚的切片，在拍摄立体照片时可得到一定厚度内结构的三维信息。另外还可减低电子束对样品的辐射损伤。

(3) 扫描探针显微镜：目前分辨率最高的显微镜，可观察分子水平的结构，如 DNA、蛋白质等。样品不需特殊处理，在气体和液体中都能成像，可观察生理状态的生物结构。

2. 体外培养细胞的优点：可在离体的，人为可控的，相对简单的环境中研究细胞。

(1) 各种传代细胞及细胞系为细胞研究提供了大量生物性状相同的研究对象。

(2) 体外培养可排除体内复杂因素的影响，便于应用各种方法和技术研究细胞的结构、功能及其关系。

(3) 可长期对活细胞进行直接研究。

(4) 培养细胞便于保存：－70℃ 长期保存，解冻后仍存活。

(5) 耗费少，又解决了不能直接进行人体实验的问题。

我的中学同桌向以言简意赅闻名。一天班里开团会，长得让人无法忍受。最后征求每个人有什么意见，问到他时，他答曰："尿意。"

3. 原位分子杂交的特异性依赖于探针的结构、杂交温度、pH、杂交液中的甲酰胺浓度和离子强度。

结构 structure，温度 temperature，甲酰胺 formamide，离子 ionic，加 pH，我们暂且给它取名叫斯蒂夫 Stiphf，以便于记忆。

掌上观文——实际应用

1. 扫描探针显微镜的应用

(1) DNA 的研究：直接吸附到处理过的云母上成像。如，可得到 DNA 戊糖链的双螺旋结构图及碱基对水平的结构图。

(2) 蛋白质的研究：在溶液中即可观察生理状态的蛋白质，图像更真实。如，研究百日咳毒素 B 和大肠杆菌的 GroES，分辨率和观察效果均优于电镜。

(3) 生物膜的研究：观察膜、脂质体、蛋白质等。如，观测多肽-短杆菌肽 A。

2. 杂种细胞的应用：细胞融合后进行体外培养，产生杂种细胞。对多种杂种细胞系进行分析，可以了解某一染色体的特殊功能。

3. 单克隆抗体的应用：将单克隆抗体技术和杂交瘤技术结合，可源源不断地得到大量单克隆抗体。可用于抗原的定位、纯化及临床诊断。

单克隆抗体像导弹，对准目标(相应抗原)轰炸。

4. 原位分子杂交的应用：在研究细胞的生物学功能、基因表达及调控、细胞分化、基因定位、肿瘤发生机制、病原微生物的检测中有重要的作用。

5. PCR 的应用：在科研和临床的应用非常广泛，克隆基因，DNA 序列测定，基因结构分析，检测基因表达水平，以及遗传病、病毒感染、细菌、寄生虫疾病的诊断。

6. 反义核酸的应用

(1) 基因功能研究。

(2) 病毒基因组功能的研究。

(3) 作为药物。

(4) 抑制癌基因，阻断癌细胞的增殖。

反义核酸除了研究基因(正常的及病理的)外，还可作为药物。

7. 基因敲进或敲除而产生的转基因动物的应用

(1) 基因功能研究。

(2) 构建疾病模型。

(3) 药物筛选。

(4) 生产药物。

biology 生物学；〔例，microbiology 微生物学〕

人应该了解自己，而了解自己也是世界上最难的课题。

第三章　细胞的分子基础和基本概念

统领全局——要点点拨

1. 细胞的主要成分：核酸、蛋白质和糖。

2. 细胞的进化
   - 质的进化：有机分子自发聚集形成原始细胞→单核细胞→真核细胞
   - 量的进化：单细胞生物→多细胞生物

3. 原生质的组成

原生质的组成			
无　机　物		有　机　物	
水 （溶剂）	无机盐 （离子形式存在，游离或结合）	有机小分子： 单糖 氨基酸 核苷酸 脂肪酸	生物大分子： 多糖 蛋白质，酶 核酸 脂类

4. 核酸的化学组成及形成过程

戊糖（D 核糖或 D-2-脱氧核糖）＋ 碱基（嘌呤或嘧啶化合物）

↓

核苷 ＋ 磷酸

↓

核苷酸

↓

核酸

在医学院的一次实验考试中，学生们必须通过显微镜细看虱子、跳蚤和臭虫的腿部，辨认出这些寄生虫的标本，有一位学生一样也没认出来。他离开实验室时，教授在后面喊道："你还没告诉我你的名字呢。"那位学生回头，打开门，伸出他的腿。"那好吧，老师，"他反问道："你说我是谁？"

5. 蛋白质的基本结构：组成蛋白质的各种氨基酸按一定的排列顺序，以一定的化学键——肽键连接而成。

三个“一定”：一定种类的氨基酸，一定的顺序，一定的化学键。

6. 糖类的组成：主要是C、H、O，又称“碳水化合物”。

碳水化合物：$C+H_2O$。

7. 细菌细胞膜的构成

脂质分子、蛋白质 → 细菌细胞膜 → 内膜：内膜蛋白；膜间隙：贯穿细胞膜的蛋白；外膜：外膜蛋白

8. 细胞质骨架的组成：微丝、微管、中间丝。
9. 细胞核骨架的组成：核纤层蛋白、核基质。

浪里淘沙——基本知识

1. 原生质的定义：组成细胞的物质。
2. 核酸(nucleic acid)的定义：是生物遗传的物质基础。目前，所有已知生物均含有核酸，它与生物的生长、繁殖、发育、遗传和变异的关系极为密切。

关键四字：遗传物质。

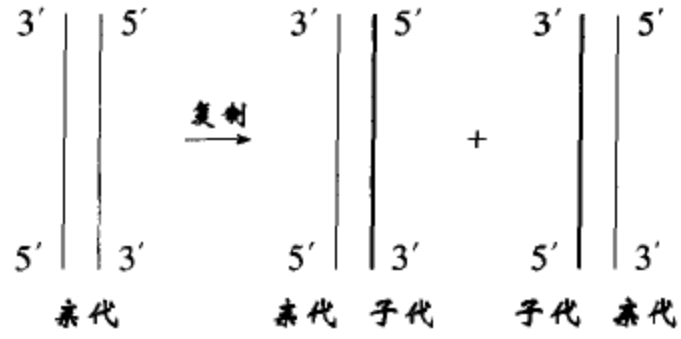
3. 核酸的分类：核糖核酸(ribonucleic acid，RNA)：与表达遗传信息相关；脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid，DNA)：携带遗传信息
4. 碱基互补原则：DNA分子的双螺旋结构的内侧由碱基对构成，其中A总是通过两个氢键与T配对(A═T)，G总是通过三个氢键与C配对(C ≡ G)。

[A]═[T]，[C] ≡ [G]。

5. DNA半保留复制(semiconservation replication)的定义：一个DNA分子复制后形成两个新的DNA分子，每条亲代DNA单链成为子代DNA双链中的一条链，称为DNA半保留复制。

cell 细胞；molecule 分子→cell→tissue 组织→organ 器官→ system 系统→body 人体

图示



6. 互补链的定义：构成 DNA 分子的两条链的碱基序列互补，称为互补链。

互补指结构而言，碱基序列的互补，就像拉链，两边的齿互相咬合。

7. 翻译(translation)的定义：信使 RNA 指导特定蛋白质合成的过程称为翻译。

遗传信息由核酸的“语言”经信使 RNA 这个“翻译”转换为蛋白质的“语言”。

8. 核酶(ribozyme)的定义：具有酶活性的 RNA，是可以降解核酸的酶。

顾名思义，核酶是降解核酸的酶。

9. 氨基酸的分类：根据侧链的带电性和极性分类。

- 带负电的酸性氨基酸：谷氨酸，天冬氨酸
- 带正电的碱性氨基酸：精氨酸，赖氨酸，组氨酸
- 不带电的中性氨基酸
  - 极性：丝氨酸、苏氨酸、酪氨酸、半胱氨酸、谷氨酰胺、天冬酰胺、色氨酸、甘氨酸
  - 非极性：丙氨酸、缬氨酸、亮氨酸、异亮氨酸、苯丙氨酸、蛋氨酸、脯氨酸

天冬谷为酸，精赖组为碱，其余全为中性氨基酸。

10. 肽键的定义：一个氨基酸分子上的羧基与另一个氨基酸分子上的氨基经脱水缩合而成的化学键。

11. 肽(peptide)的定义：氨基酸通过肽键连接而成的化合物。两个氨基酸连接成二肽，三个氨基酸连接成三肽，多个氨基酸连接成多肽。

12. 蛋白质分子的四级结构
  - 一级：氨基酸的排列顺序
  - 二级：肽链的局部空间结构，如：α 螺旋、β 片层
  - 三级：整条肽链中全部氨基酸残基的相对空间位置
  - 四级：亚单位的空间排布及亚单位接触部位的布局和相互作用

有一次语文课，教师出了一道题目“记最难办的一件事”，让同学们做作业。半个小时过去了，许多同学快完成了，可是小王却连一个字也没有写。教师走过去，问他为什么迟迟不动笔，小王皱着眉头说：“我最难办的一件事，就是作文。”

13. 结构域(stractural domain)的定义:多肽链的独立折叠单位。有相同结构域的蛋白,往往有相似功能。

14. 酶(*enzyme*)的定义:由生物体细胞产生的具有催化剂作用的蛋白质。

酶的本质是特殊的蛋白质。但是新发现 rRNA 可以作为酶,挑战了传统酶的概念。

15. 变构酶的定义:除具有活性中心外,还具有可结合变构剂的变构位点的酶,其通过影响酶蛋白构象来调节酶活性。

顾名思义:变构酶即为改变结构的酶。

16. 糖类的分类 { 简单糖类:由单糖组成的糖类
复合糖类:含单糖以外成分的糖类,如糖蛋白、蛋白聚糖、糖脂、脂多糖等

单糖是指单纯的糖类,复合糖是指含蛋白或脂类的糖类。

17. 糖蛋白(glycoprotein)的定义:共价结合糖的蛋白质。

本质为蛋白质。

18. 糖蛋白的连接方式:N—糖肽键,O—糖肽键。

19. N—糖肽键:糖碳原子上的羟基与肽链上的天冬酰胺残基上的酰胺基间脱水形成。

天冬酰胺残基英文的第一个字母为 N。

20. O—糖肽键:糖碳原子上的羟基与肽链上的氨基酸残基上的羟基间脱水形成。

21. N—糖链的 5 糖核心结构:2 个 β-*N*-乙酰葡萄糖胺 + 3 个甘露糖。

22. N—糖链的分类:高甘露糖型,杂交型,复杂型。

记忆法:高羊(甘)教(交)父(复)

23. 糖脂(glycolipid)的定义:含糖的脂类。

本质为脂类。

24. 糖脂的分类:鞘糖脂、甘油糖脂、磷酸多萜醇衍生糖脂、类固醇衍生糖脂。

channel 频道; 近义词:tunnel 隧道

记忆法：精甘油，两纤生。

25. 生物膜(biological membrane)结构的定义：以生物膜为基础形成的膜性结构或细胞器，如内质网、高尔基复合体、线粒体、溶酶体、过氧化物酶体、核膜等。膜厚度在8～10nm之间。其膜上含有特殊酶系或蛋白质，有特殊独立的功能。

26. 细胞骨架的定义：由一系列纤维状蛋白组成的网状结构系统，包括细胞质骨架和核骨架。

27. 细胞质溶胶的主要成分：蛋白质，占细胞质总量的20%，其中很大部分是酶。

沙里淘金——基本理论

1. DNA分子的双螺旋结构模型：1953年由Watson和Crick提出，认为DNA分子由两条相互平行而方向相反的多核苷酸链组成，即一条链中磷酸二酯键连接的核苷酸方向是5′→3′，另一条是3′→5′，两条链围绕同一个中心轴以右手方向盘绕成双螺旋结构。螺旋内每一对碱基均位于同一平面上，并垂直于螺旋纵轴。

DNA分子的双螺旋结构形似麻花。

2. DNA遗传信息的流向：$DNA \xrightarrow{转录} RNA \xrightarrow{翻译}$蛋白质。

D→R→D(蛋白质)。

3. 蛋白质折叠的分子机制：蛋白质的折叠与合成同步进行，由一种可溶性蛋白分子伴侣辅助进行。

关键词：同步＋伴侣。

4. 从分子进化到细胞的过程

(1) 产生能自我复制的RNA多聚体。

(2) 在RNA指导下合成蛋白质。

(3) 出现将RNA和蛋白质包围起来的膜，逐步演变为原始细胞。

5. 原始细胞演变为原核细胞的条件

(1) 出现细胞膜。

(2) 有储存遗传信息的DNA。

(3) 有指导蛋白合成的RNA。

(4) 有制造蛋白质的核糖体。

老师："暑假里你什么时候起床？"男孩："当第一缕阳光射进我的窗户时，我就起床。"老师："那不是太早了吗？"男孩："噢，我的屋子是朝西的。"

金山有路——基本技能

1. 原生质含化学元素 50 多种。

2. 原生质的主要化学元素:C、H、O、N,约占细胞质量的 90%。

碳氢氧氮九十占。

3. DNA 分子双螺旋结构中,相邻碱基对之间的距离为 0.34nm,双螺旋螺距为 3.4nm。

两个距离相差 10 倍。

4. DNA 双螺旋结构易受环境特别是湿度的影响:低湿度呈 A 型,高湿度呈 B 型。A 型较 B 型大而较平。

在字母表中 B 比 A 的顺序靠后,所以可以记为 B 比 A 的湿度高。

5. 核酶特点:高度专一性,遵循酶促反应动力学方程。

核酶的本质是酶,所以具有酶的特性。

6. 蛋白质是构成细胞的主要成分,占细胞干重 50%以上,通常由 20 种必需氨基酸组成。

原生质含 50 余种成分,蛋白质占干重 50%以上,可一同记忆。

7. 氨基酸的结构特点:一个碱性的氨基($-NH_2$) + 一个酸性的羧基(—COOH) + 一个侧链(—R),所以氨基酸为两性电解质。

顾名思义,氨基酸是既含氨基又含酸(羧基)的物质,侧链是不同氨基酸的区别之处。

8. 蛋白质的特征由组成蛋白质的氨基酸残基的差异体现出来。

不同的侧链决定不同的氨基酸,不同的氨基酸决定不同的蛋白质。

9. 酶的特性:高度专一性,高度不稳定性,特异性,高效性。

三高一特。

chromatin 染色质; chromat→ chrom 色〔例,chromometer 比色计〕+ in 素或体〔例,violin 小提琴〕

10. 复合糖主要分布于细胞膜表面和细胞间质中。
11. 多细胞生物的基本特点：一是细胞产生特化；二是特化细胞间相互协作。
12. 目前已知最小的细胞：支原体，直径约 0.1～0.3μm，结构极其简单，无细胞壁，惟一的细胞器是核糖体。
13. 细菌细胞质内含有的自身核内 DNA 以外的遗传物质是：质粒。

细菌的耐药性与质粒传递密切相关，因其含有 DNA 遗传物质，可将抗药基因在细菌之间传递。

14. 细菌蛋白质合成的特点：在细胞质内转录与翻译同时进行，无需对转录来的 mRNA 进行加工。

细菌是低等生物，结构简单，空间狭小，转录翻译同时进行。

15. 真核细胞的主要特征：出现有核膜包围的细胞核。

顾名思义，真核就是拥有独立的真正的细胞核，所以核膜是关键。

路看风云——综合评判

1. 核酸、蛋白质的比较

	核　酸	蛋 白 质
基本组成单位	核苷酸	氨基酸
连接方式	磷酸二酯键	肽键
一级结构	核苷酸(碱基)排列顺序	氨基酸排列顺序
主要功能	储存遗传信息-核苷酸的排列顺序 复制遗传信息-DNA 复制 传递遗传信息	展示遗传信息，具有各种生理功能
酶	核酶-降解核酸	蛋白酶-催化剂

老师："一只盒子有几条边？"
学生："两条边：里边和外边。"

2. DNA 与 RNA 的比较

		DNA	RNA
组成成分	戊糖	脱氧核糖	核糖
	碱基	腺嘌呤(A)鸟嘌呤(G)	腺嘌呤(A)鸟嘌呤(G)
		胞嘧啶(C)胸腺嘧啶(T)	胞嘧啶(C)尿嘧啶(U)
	磷酸	磷酸	磷酸
	核苷酸	脱氧腺苷酸(dAMP)	腺苷酸(AMP)
		脱氧鸟苷酸(dGMP)	鸟苷酸(GMP)
		脱氧胞苷酸(dCMP)	胞苷酸(CMP)
		脱氧胸苷酸(dTMP)	尿苷酸(UMP)
结构		双链 [A]—[T],[C]—[G]	单链(局部形成发夹结构) (无碱基含量的等量关系)
功能		存储、复制、传递遗传信息	信使 RNA:蛋白质合成模板 转运 RNA:转运特定氨基酸 核糖体 RNA:参与核糖体形成 小核 RNA:参与 RNA 的剪接、转运

3. RNA 结构和功能比较

	结构特点	功能特点
信使 RNA	1. 含量最少(1%～5%),但种类甚多,且不均一 2. 5′末端帽子结构,3′末端多聚 A 尾 3. 每相邻三个碱基组成一个密码子 4. 在 5′末端和 3′末端都有一段非翻译区,中间为编码区	携带 DNA 遗传信息,是蛋白质合成模板
转运 RNA	1. 含量 5%～10%,分子量最小(70～90 个核苷酸) 2. 最大特点-含有稀有碱基 3. "三叶草"结构 4. 每相邻三个碱基组成一个反密码子	1. 转运特定氨基酸 2. 可作为反转录的引物

chromosomal 染色体的；chromo 色〔例，chromometer 比色计〕+ som(e)体〔例，ribosome 核糖体〕+ al 的

续表

	结构特点	功能特点
核糖体 RNA	含量最多(80%～90%),分子量最大	参与核糖体形成
小核 RNA	1. 存在于真核细胞 2. 含量低,拷贝极多	参与 RNA 的转运和加工

①信使 RNA 特征:鸟苷帽,poly 尾;②密码子与反密码子相对应;③该段与生物化学结合学习,效果更好。

4. 蛋白质分子的四级结构比较

	化　学　键	特　　点
一级结构	相邻氨基酸间的肽键	一级结构是蛋白质功能的基础
二级结构	肽链主链内的氨基酸残基之间有规则地形成氢键	1. α螺旋是多肽链最稳定的结构,主要存在于球蛋白分子中 2. β片层主要存在于纤维状蛋白中
三级结构	不同侧链间通过氢键、离子键、疏水键相互作用	具有三级结构的蛋白可有生物活性
四级结构	具三级结构的亚单位间通过非共价键相互作用	表现出复杂的生物学活性

5. 复合糖的功能:糖链结构复杂,提供大量信息,在构成细胞抗原、细胞识别、细胞黏附、信息传递中起重要作用。

例子记忆:糖链在细胞的免疫识别过程中起的作用可以包括其全部作用。

6. 原核细胞与真核细胞的比较

	原核细胞	真核细胞
常见生物	支原体、细菌、放线菌、蓝绿藻	单细胞生物、原生生物、动植物、人类
大小	1 到数个 μm	10～20μm

香港某中学,有位老师给学生出了一道作文题目:香港一角。有一个学生不假思索就挥笔疾书:“今天的香港,一角钱连半片薄面包也买不到!”

续表

		原核细胞	真核细胞
细胞结构	核膜	无	有
	核仁	无	有
	线粒体	无	有
	内质网	无	有
	高尔基复合体	无	有
	溶酶体	无	有
	细胞骨架	无	有
	核糖体	有,70S	有,80S
	细胞壁	有(支原体无)	无
基因组	DNA 量	少	大
	DNA 分子结构	环状	线状
	染色质或染色体	一条裸露的 DNA,不与组蛋白结合,可与少量类组蛋白结合	2 个以上 DNA 分子,与组蛋白和部分酸性蛋白结合,构成染色质与染色体
	基因结构特点	无内含子和大量 DNA 重复序列	有内含子和大量 DNA 重复序列
	核外 DNA	质粒	线粒体
	转录与翻译	在胞质内同时进行	核内转录后,需先加工再于胞质内翻译

掌上观文——实际应用

1. 蛋白质一级结构变化与分子病:蛋白质一级结构的变化形成异常蛋白质分子,使其生物学功能发生改变,如镰刀形红细胞性贫血(sickle cell anemia),就是患者血红蛋白(HbS)与正常血红蛋白(HbA)在 B 链第 6 位有一个氨基酸之差异,HbA 的 B 链第 6 位为谷氨酸,HbS 的 B 链第 6 位是缬氨酸。HbS 的带氧能力降低,分子间容易黏合形成线状巨大分子而沉淀,容易产生溶血性贫血。
2. 复合糖的作用举例
   (1) 细胞抗原:人类 ABO 血型抗原。
   (2) 细胞识别:免疫球蛋白的识别。
   (3) 细胞黏附:黏附分子整合素。

coat 衣,层; 与 dressing 类似;〈注〉vest 背心

快乐时兴致飘逸得越高，沮丧时心情沉落得越低。

第四章　细胞膜及物质的跨膜运输

统领全局——要点点拨

1. 生物膜的主要化学成分为脂类、蛋白质及糖类。

	类　型	举　例	功　能	分　布
膜脂（双亲性分子）	磷脂	磷脂酰胆碱、脑磷脂、磷脂酰丝氨酸、磷脂酰肌醇	1. 为生物膜的主体成分之一 2. 影响膜的流动性	细胞膜的骨架
	胆固醇		1. 为生物膜的主体成分之一 2. 影响膜的稳定性	散布于磷脂分子之间
	糖脂	脑苷脂、神经节苷脂	可能作为某些大分子的受体，与细胞识别及信息传导有关	位于膜的非胞质面单层
膜蛋白	外在膜蛋白 内在膜蛋白（跨膜蛋白）		功能复杂多样	膜的内外表面 嵌入或贯串细胞膜
膜糖类	膜糖脂	与半乳糖、甘露糖、岩藻糖、半乳糖氨、葡萄糖、葡萄糖氨、唾液酸结合	1. 保护细胞 2. 与细胞识别和信息传导有关	位于生物膜非胞质面
	膜糖蛋白			

2. 生物膜的分子结构模型夹层学说、单位膜模型流动镶嵌模型、晶格镶嵌模型、板块模型。

学生在寝室里争论：爱情与玉米粥相比，哪个好？结论是：好像该是爱情好，其实不然：毕竟没有东西比爱情好，而一碗玉米粥总比没有东西好，所以玉米粥比爱情好！

二膜二镶嵌，板块一起转。

3. 膜脂分子的运动方式

(1) 侧向扩散：在同一单分子层内的脂类分子与其邻近分子交换位置。

(2) 旋转运动：膜脂分子不断地绕着与膜平面垂直的纵轴进行快速的旋转运动。

(3) 弯曲运动：膜脂分子的烃链作弯曲运动，分子的尾端摆动幅度大，而靠近极性头部区域摆动幅度小。

(4) 翻转运动：膜脂分子从脂双层的一层翻转至另一层的运动，此种运动极少发生，需由专一的酶帮助才能进行。

4. 膜蛋白的运动方式：侧向运动和旋转运动。

5. 物质的跨膜运输
- 小分子
  - 单纯扩散
  - 载体蛋白介导
  - 通道蛋白介导
- 大分子
  - 内吞作用
  - 外吐作用

小分子直接经膜运输，大分子需小泡运输。

6. 细胞连接的分类
- 紧密连接
- 桥粒：带状桥粒，点状桥粒，半桥粒
- 缝隙连接

可形象的看做是两个国家，关系好时墙挨墙，关系紧张时外墙分开，只搭一座小桥互通有无，关系差时桥也拆掉，中间留好大一个缝隙。

7. 生物膜的特性：流动性 + 不对称性。

浪里淘沙——基本知识

1. 细胞膜(cell membrane)的定义：又称质膜(plasma membrane)，是包围在细胞质外周的一层界膜，它把细胞质与外界隔开，使细胞具有相对稳定的内环境，同时它还是具有高度选择性的半透膜，具有独特的功能，使细胞与外界保持密切的联系。

细胞膜的定义主要从功能角度解释，它像一个古代城市的城墙，使城里和城外分开，城门处有卫兵把守，确保适当的人能够进城和出城。

2. 单位膜(unit membrane)的定义：生物膜在透射电镜下呈“两暗夹一明”的三层结构，即内外两个电子密度高的“暗层”夹中间电子密度低的“亮层”，总厚度约为 7nm，此三层结构称为单位膜。

communication 传送；com 共同 + munic 互相 + ation 名称后缀→传递

单位膜的定义主要从电镜下的结构角度解释，为“暗-明-暗”的三层结构。

3. 细胞外衣(cell coat)的定义：又称糖萼(glycocalyx)，是细胞膜外表面覆盖的一层多糖物质，由构成细胞膜的糖蛋白、糖脂等的糖链向外伸展交织而成。

4. 生物膜的流动性的定义：指膜脂与膜蛋白处于不断运动的状态，是保证正常膜功能的重要条件。

有一个成语是“流水不腐，户枢不蠹”，即生命在于运动，生物膜也需要不断地运动，才能保证其正常功能。

5. 生物膜的不对称性的定义：一般脂双层内外两层的结构和功能有很大差异，称为不对称性。

生物膜的不对称性的两个“二”：内外两层和结构、功能两方面。

6. 相变的定义：膜脂在生理常温下呈液晶状态，当温度下降到某一点时转为晶态，若温度上升，又可溶解为液晶态，这种状态的互相转化称为相变。

液晶态 $\underset{\text{温度}\uparrow}{\overset{\text{温度}\downarrow}{\rightleftharpoons}}$ 晶态

7. 膜的选择通透性的定义：细胞膜能够有选择的允许和阻止一些物质的通过，这种特性称为膜的选择通透性。它可保证细胞内环境的稳定性。

此好像膜上有卫兵把守，确保城内治安的稳定。

8. 单纯扩散的定义：物质不需膜蛋白的帮助，能顺浓度梯度自由扩散通过膜的脂双层的运输方式。

由浓度差决定扩散方向。

9. 被动运输的定义：又称易化扩散，物质在介导蛋白的帮助下，顺浓度梯度或电化学梯度通过膜的脂双层的运输方式，不消耗能量。

被动运输类似于乘滑梯下滑，顺着重力方向，不消耗能量。

10. 主动运输的定义：物质在介导蛋白的帮助下，逆浓度梯度或电化学梯度通过膜的脂双层的运输方式，消耗能量。

甲：“我站在女友的窗下对她唱情歌，她扔给我一枝花。”
乙：“那你头上的伤是怎么回事？”
甲：“她忘记把花从花盆里取出来了。”

主动运输类似于乘坐电梯上楼，对抗重力，消耗电能。

11. 细胞内吞作用的定义：又称入胞作用，通过质膜变性运动将细胞外物质转运到细胞内的过程。

顾名思义，内吞就是将细胞外的送进细胞内。

12. 细胞内吞作用的分类
- 吞噬作用：摄入直径大于 1μm 的颗粒物质
- 吞饮作用：摄入溶质或液体
- 受体介导的吞饮作用：特异的摄入细胞外蛋白或其他化合物

吞噬——大颗粒；吞饮——小颗粒和液体，就像吃东西，大的食物团块需用力咽下，液体和非常小的喝进去即可。

13. 细胞吞饮作用分类
- 液相内吞：细胞非特异性摄取细胞外液及其内可溶性物质
- 吸附内吞：细胞外大分子和颗粒物质先吸附于细胞表面，再被摄入细胞内，有一定的特异性

14. 细胞外吐作用的定义：又称出胞作用，是细胞内某些合成的产物或代谢废物形成膜泡，与细胞膜融合，将内容物排出细胞外的过程。

顾名思义，外吐就是将细胞内的送至细胞外。

15. 细胞外吐作用的过程

(1) 形成：大分子物质在粗面内质网的核糖体合成
↓
进入内质网腔，由内质网产生转运小泡
↓
小泡运至高尔基复合体
↓
经修饰、浓缩和分类，包装形成分泌泡
↓

(2) 移位：分泌泡向细胞膜移动
↓

(3) 入坞：小泡与质膜充分接近，脂双层的蛋白相互作用与黏附
↓

(4) 融合：小泡与细胞膜融合
↓
分泌蛋白排到细胞外

culture 培养；另一意为文化(因为文化需要培养)

续表

年　代	人　物	学　说	内　容
1972	Singer 和 Nicolson	流动镶嵌模型	脂双分子层构成生物膜的连续主体，既具有固体分子排列的有序性，又具有液体的流动性，呈液晶态；球形蛋白质分子以各种形式与脂双分子层相结合
1975	Wallach	晶格镶嵌模型	生物膜中的脂质在可逆地进行液态和晶态的相变
1977	Jain 和 White	板块模型	流动的脂类分子中存在许多大小不同、能独立移动的脂质区（有序结构的板块），板块间有流动的脂质区，二者处于动态平衡

3. 受体介导的细胞内吞作用机制：以 LDL 为例。

LDL 颗粒的 ApoB100 + 细胞质膜上的 LDL 受体

（结合部位的胞质面有网格蛋白和调节素等蛋白附着，形成有被的结构单位）

↓

有被小窝形成

↓

有被小泡形成，进入细胞内

↓

有被小泡脱外衣，并与胞内体结合形成大内体

↓

含 LDL 的内体 + 溶酶体　　内体酸性使受体和配体分离

↓　　↓

LDL 被消化　　带受体的质膜与细胞质膜融合

↓

受体回到质膜（受体的再循环）

4. 细胞外吐作用的假说：1993 年，Soller 等提出“SNARE 假说”，分为存在于转运小泡上的 V-SNARE 和存在于靶膜上的 t-SNARE，它们互补指导转运小泡的运输。

金山有路——基本技能

1. 动物细胞膜的基本骨架成分：脂质双分子层。

此骨架非核骨架，这里指细胞膜骨架，即脂质双分子层，上一章中的细胞骨架结构指细胞质和细胞核骨架，即纤维状蛋白的网状结构。

2. 膜脂中含量最高的成分：磷脂。
3. 膜蛋白行使功能的必要条件：膜的流动性。
4. 影响膜脂分子流动性的因素

（1）脂肪酸链的长短：短链流动性↑。

cytology 细胞学；cyto 细胞〔例，cytoplasma 胞浆〕+ (o)logy 学科（biology 生物学）

(2) 脂肪酸的饱和程度:不饱和分子流动性↑。

5. 影响膜蛋白分子流动性的因素

(1) 与细胞骨架相连:流动性↓。

(2) 与相邻细胞膜的蛋白结合:流动性↓。

(3) 与细胞基质结合:流动性↓。

膜脂的流动性主要与膜脂本身的特性有关,膜蛋白的流动性主要与周围的结构有关。

6. 膜蛋白的流动有区域性

7. 离子通道蛋白转运的特性

(1) 运输速度快。

(2) 高度选择性。

(3) "闸门"控制。

(4) 属于被动运输,不消耗能量。

8. 质膜的循环:细胞的内吞和外吐过程相辅相成,保持细胞质膜面积的恒定,同时质膜成分的分布发生流动,利于细胞功能的执行。

幸亏我们有质膜的循环,不然细胞的表面积岂不是要时时刻刻变化,一会儿大,一会儿小,它的意义在于保证质膜面积的恒定。

9. 细胞连接的结构和功能

	紧密连接	桥粒			缝隙连接(融合膜)
		带状桥粒(中间连接)	点状桥粒(黏着斑)	半桥粒	
结构	PF面上密网状的嵴与EF面上相应的网状槽相嵌合	相邻细胞的间隙内充满钙黏蛋白,它通过连环蛋白与胞质内肌动蛋白相连	位于带状桥粒的下方,共同形成连接复合体。质膜内叶层附着的板状的附着斑,中间丝附着于附着斑上	位于细胞的一侧,桥粒结构的一半	电镜下:"四暗夹三明",两相邻细胞的单位膜夹2nm的细胞间隙。两侧质膜由6个亚基组成的连接小体相连,形成通道。膜电位低落、pH下降、$[Ca^{2+}]$增高或细胞受损时可使通道关闭

一对恋人在湾仔区街头争论前往铜锣湾的方向,男的说要向东走,女的坚持说向西走。刚好遇到一个朋友,于是男的请他公断。"如果你要去铜锣湾,就向东走;如果你要女朋友,就向西走。"朋友说。

续表

	紧密连接	桥粒			缝隙连接(融合膜)
		带状桥粒(中间连接)	点状桥粒(黏着斑)	半桥粒	
功能	1. 上皮细胞间的紧密连接封闭细胞间隙； 2. 构成血脑屏障的基础； 3. 通过机械作用将上皮细胞连成整体	1. 钙黏蛋白使相邻细胞黏合； 2. 肌动蛋白与细胞内结构相连，保持细胞坚固的联系	中间丝是细胞骨架的一部分，能保持细胞形态和一定硬度，也可传递力	上皮基底层细胞基底部的半桥粒将上皮细胞铆在基膜上，防止细胞与基膜分离	1. 细胞黏合 2. 细胞通讯

路看风云——综合评判

1. 膜蛋白的比较

	含　量	分布位置	性　质	结合方式	紧密程度	分离方式
外在膜蛋白	20%～30%	膜内外表面	水溶性蛋白	离子键、氢键间接与膜结合	结合较弱	改变溶液的离子强度或浓度
内在膜蛋白	70%～80%	嵌入、贯串	双亲性分子	单、多次穿膜；非穿越性共价结合；肽链与磷脂酰肌醇结合	结合紧密	去垢剂

death 死亡；die 死(动词)；dead 的名词形式

2. 小分子物质膜蛋白介导跨膜运输的比较

		分　类	动力学	转运方向	作　用
载体蛋白介导	葡萄糖载体蛋白	易化扩散	自身构型改变	外→内	细胞摄取葡萄糖为能量
	Na^+-K^+-ATP酶	主动运输	ATP驱动的泵构型改变	Na^+外→内 K^+内→外	直接作用：维持细胞内低钠高钾的离子梯度； 间接作用：(1)调节细胞容积； (2)物质吸收； (3)胞内高钾维持重要酶活动和渗透压； (4)膜电位的产生
	Ca^{2+}-ATP酶	主动运输	ATP酶驱动的泵构型改变	内→外	维持细胞内低钙环境
	H^+-ATP酶	主动运输(胃壁细胞伴Cl^-的被动转运)	ATP酶驱动的泵构型改变	溶酶体：外→内； 胃壁细胞：内→外	维持溶酶体内和胃内的高酸性环境
	葡萄糖与Na^+协同转运	同向协同运输		Na^+外→内；葡萄糖或氨基酸：内→外	小肠上皮细胞吸收葡萄糖和氨基酸
	Na^+-Ca^{2+}交换载体	逆向协同运输		Na^+外→内 Ca^{2+}内→外	细胞向外环境驱钙
	Na^+-H^+交换载体	逆向协同运输		Na^+外→内 H^+内→外	清除细胞代谢产生的过量H^+
通道蛋白介导	电压闸门离子通道	被动运输		Ca^+外→内	神经肌肉接头处神经冲动的传导
	配体闸门离子通道				

3. 细胞内吞作用的比较

	吞噬作用	吞饮作用	受体介导内吞作用
内吞物质	颗粒物质	溶质或液体	特异性蛋白和化合物

一位女士请她的朋友为她在希腊神庙的废墟前拍一张照片，以作留念，但她吩咐朋友，千万别把她的车子摄入镜头。“为什么呢?”朋友问。“因为，要是那样，我丈夫准会说那又是我撞倒的。”

续表

	吞噬作用	吞饮作用	受体介导内吞作用
影响因素	1. 细胞表面的特异受体； 2. 肌动蛋白的状态	胞外内吞物质的浓度	细胞表面高度特异性的受体
生物学意义	1. 真核单细胞生物吞噬食物； 2. 哺乳动物吞噬细胞摄入异物	1. 非特异细胞摄入细胞外液及可溶性物质； 2. 摄入细胞外大分子和颗粒	1. 胎儿摄取抗体； 2. 机体清除有害物质； 3. 特异摄取胆固醇

4. 网格蛋白装配的有被的作用

(1) 供牵动质膜的机械力,导致有被小窝的下凹。

(2) 有助于捕获膜上的特异受体及与之结合的被转运分子。

(3) 在 LDL 内吞的过程中起着重要作用。

掌上观文——实际应用

生物膜的不对称性举例

种类	差　　别	
膜脂	1. 磷脂酰胆碱和鞘磷脂多分布于膜外层； 2. 磷脂酰乙醇胺、磷脂酰丝氨酸、磷脂酰肌醇多分布于内层； 3. 糖脂多分布于外层	膜内侧的负电荷大于外侧
膜蛋白	1. 具有酶活性的 Mg^{2+}-ATP 酶、5′核苷酸酶、磷酸二酯酶分布于外面； 2. 腺苷酸环化酶分布于内面； 3. 膜蛋白的糖基分布于非胞质面	膜内在蛋白的亲水端长度和氨基酸种类与顺序在脂双层中不对称

determination 决定,决断,结果;de 动词前缀〔例,defy 公然反抗〕+ termination 最终,终点

(2) 可结合 GTP 和 GDP,具有 GTP 酶活性。

(3) G 蛋白构象改变可激活效应蛋白,以传递信号。

三个亚单位,构成异聚体;结合两个G,支构传信息。

2. G 蛋白的功能状态是游离的与 GTP 结合的 α 亚单位。

3. G 蛋白的 β 亚单位的调节作用 {[β 亚单位]↑→G 蛋白作用↓ ; [β 亚单位]↓→G 蛋白作用↑

负调控。

路看风云——综合评判

受体的基本类型

名称	分布	结构	配体举例	作用
酪氨酸激酶	细胞质中			使底物蛋白的酪氨酸残基磷酸化
	细胞膜上	跨膜结构:分为配体结合区、激酶活性区、跨膜区	胰岛素、类胰岛素生长因子、血小板生长因子、集落刺激因子、表皮生长因子等	自体磷酸化→结合具有 SH_2 的蛋白质→催化细胞内的生化反应→细胞效应
配体闸门离子通道	细胞膜上	由带有 4 个跨膜结构的不同亚单位组成	N-乙酰胆碱	离子通道开放或关闭,控制离子进出
G 蛋白偶联受体	细胞膜上、细胞质中、核膜上	一条肽链,有 7 个跨膜区域,氨基末端朝向胞外,有糖基化位点,羧基末端朝向胞内,有磷酸化的位点	β-肾上腺素	受体配体结合→调节 G 蛋白活性→细胞生物学效应

G 蛋白偶联受体结构简记:一条肽链七膜跨,氨基朝外羧基内,氨基末端糖基化,三样与羧磷酸化(细胞质内的第三个样和羧基末端各有一个磷酸化位点)。

男:小姐,你像鲜花一样漂亮。 女:谢谢。 男:小姐,你像月亮一样温柔。 女:谢谢。 男:小姐,你像圣水一样纯洁。 女:谢谢。 男:小姐,你能嫁给我吗? 女:你这人跟我丈夫一样啰嗦!

掌上观文——实际应用

1. 受体缺陷导致疾病举例

重症肌无力患者体内产生抗乙酰胆碱受体的抗体
↓
封闭乙酰胆碱的作用，促进乙酰胆碱受体的分解
↓
导致乙酰胆碱信号传导障碍
↓
重症肌无力

2. G蛋白功能异常导致疾病举例

霍乱毒素进入人体
↓
A亚基使ADP核糖基不可逆地与Gs结合
↓
G蛋白处理持续激活状态　　激活AC
↓
细胞内[cAMP]↑↑
↓
大量的氯离子和碳酸氢根离子从细胞内进入肠腔
↓
细胞内外渗透压失衡
↓
剧烈腹泻

3. 蛋白激酶功能异常导致疾病举例：佛波酯是肿瘤促进剂，与DAG的分子结构相似，可激活PKC，并使PKC长时间不可逆的活化，导致细胞不可控制地增殖。

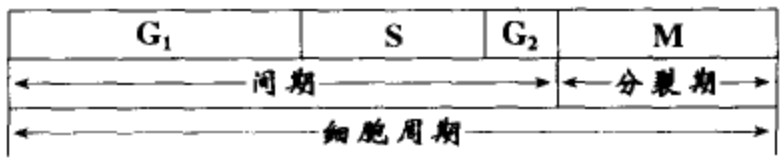
induction 感应，感应现象，归纳；in 内〔例，inside 内部〕+ duct 引，导〔例，seduce 勾引（se 离去 + duc 引→引导去→诱惑→勾引）〕+ ion 名词后缀→向内部引导→引导→归纳

人的活动如果没有理想的鼓舞，就会变得空虚而渺小。

第十章　细胞生长、分裂和细胞周期

统领全局——要点点拨

1. 细胞的生长和分裂是两个紧密相关的过程，分裂与生长反复进行，导致细胞的增殖，这是有机体生命进化的两个基本且重要的特征。
2. 多细胞生物的组织生长和个体生长最重要的因素：细胞数量的增加。
3. 细胞数量增加的原因：细胞的分裂和生长。
4. 细胞周期分期
   - 分裂期（M 期）
   - 分裂间期
     - DNA 合成前期（G_1 期）
     - DNA 合成期（S 期）
     - DNA 合成后期（G_2 期）



5. 细胞的分裂（M 期）分 3 种方式：无丝分裂、有丝分裂、减数分裂。

两个三：分裂方式有三种，间期分段有三期。

6. 有丝分裂的实质是通过细胞骨架的重排，将染色质与细胞质平分到子细胞中去。
7. 细胞周期各时相的动态变化

分期		主要变化
G_1 期	DNA 合成前期	RNA 大量合成，蛋白质数量明显增加（S 期的 DNA 复制相关酶及 G_1 期向 S 期转变的相关蛋白），蛋白质的磷酸化突出
S	DNA 合成期	DNA 大量复制，组蛋白、非组蛋白大量合成，中心粒复制
G_2	DNA 合成后期	与 M 期相关的蛋白质及成熟促进因子合成，微管蛋白合成达高峰
M	分裂期	细胞分裂，RNA 合成完全被抑制

护士："医生，不好了！刚才那个病人吃了我们给她的药，一出诊所的门就晕倒了！"

医生："赶快，把她的身体翻个个儿，摆成是刚刚进门的样子！"

G_1 期为 S 期做准备，G_2 期为 M 期做准备。

浪里淘沙——基本知识

1. 无丝分裂的定义：又称直接分裂，是相对于有丝分裂而言，分裂过程中没有染色体、纺锤体的形成，而是细胞核直接分裂。

中学生物中讲过酵母出芽生殖，即是无丝分裂。

2. 纺锤体的构成

名　称	位　置	功　能
星体微管	中心粒周围	推动中心粒移向两极
极间微管	连接纺锤体的两极	推动中心粒移向两极
动粒微管	连接纺锤体和染色体动粒	推动染色单体向两极移动

3. 减数分裂中染色体数目减半和遗传物质的交换发生在第一次分裂中。

只需记住减数分裂的第二次分裂过程与有丝分裂基本相同，所以减数的过程在第一次。

4. 联会的定义：在减数分裂中，同源染色体发生配对，称为联会。

联会，是同源染色体的联谊会，有缘（源）者配对。

5. 二价体的定义：又称四分体，是指完全配对的同源染色体，含 4 条染色单体。

6. 交叉的定义：在减数分裂的双线期中，同源染色体相互分开，非姊妹染色单体之间的某些部位上的接触点称为交叉。它的分布与重组节和染色体的交换有关。

关键点：交叉是非姊妹染色单体之间的接触。

7. 交叉端化的定义：在减数分裂的双线期的进行中，交叉开始远离着丝粒，并逐渐向染色体臂的端部移动，交叉的数目也由此减少，该现象称交叉端化。

端化是交叉向端部的移动，就像拉链拉开一直到头，交叉随之消失。

8. 细胞周期的定义：是指细胞从上一次分裂结束开始到下一次分裂终了所经历的过程，所需的时间称为细胞周期。

initiation 开始；in 使〔例，increase 提高〕+ it 走〔例，itinerate 周游〕+ iation 名词后缀→使走起来→发动，发起，开始

22. 类核体是哪种在过氧化物酶体中央形成的结晶状结构 ( )

A. 过氧化氢酶 B. 尿酸氧化酶 C. 氨基酸氧化酶

D. 蛋白酶 E. 脂肪酶

23. 细胞内蛋白质分选的主要部位在高尔基复合体的 ( )

A. 顺面管网 B. 中间囊 C. 反面囊

D. 反面管网 E. 高尔基小泡

24. 细胞分化的实质是 ( )

A. 核遗传物质不均等 B. 染色体丢失 C. 基因扩增

D. DNA 重排 E. 基因的选择性表达

25. 细胞中的非膜性细胞器为 ( )

A. 溶酶体 B. 线粒体 C. 核糖体

D. 中心体 E. 染色体

26. 蛋白质分子中能表现该蛋白特异性的部位是 ( )

A. 氨基 B. 羧基 C. 肽键

D. 氢键 E. 侧链

27. 有衣小泡的衣被是由哪种构成的 ( )

A. 糖蛋白 B. 低密度脂蛋白 C. 笼蛋白

D. 组蛋白 E. 脂质

28. 染色体的解螺旋是由于哪一种组蛋白的去磷酸化 ( )

A. H1 B. H2A C. H2B

D. H3 E. Hd

29. 不同细胞细胞周期时间的差别主要取决于什么期的长短 ( )

A. G_0 B. G_1 C. S

D. G_2 E. M

30. 下述生物膜组分中,蛋白含量最高的是 ( )

A. 红细胞膜 B. 淋巴细胞膜 C. 溶酶体膜

D. 线粒体外膜 E. 线粒体内膜

31. 有丝分裂时复制好的两套遗传物质能够均等地分配给两个子细胞的是 ( )

A. 着丝粒 B. 端粒 C. 随体

D. 有丝分裂器 E. 微丝

32. 细胞膜的化学成分主要有 ( )

A. 糖类和核酸 B. 核酸和蛋白质 C. 糖类和蛋白质

D. 脂类和蛋白质 E. 脂类和核酸

33. 溶酶体水解酶转运自 ( )

A. 内质网 B. 高尔基复合体 C. 核糖体

D. 细胞质 E. 细胞核

34. 决定胞质分裂发生部位的是 ( )

mutation 突变;mut 变〔例,mutase 变位酶〕+ ation 名词后缀

A. 星体微管　　B. 极微管　　C. 动粒微管
D. 纺锤体　　E. 中心体

35. 真核细胞核糖体大亚基的沉降系数为 (　　)
A. 30S　　B. 40S　　C. 50S
D. 60S　　E. 80S

36. 肌肉收缩受哪种调节 (　　)
A. 温度　　B. NO　　C. 细胞外分子的趋化作用
D. 激素　　E. Ca^{2+} 梯度

37. K^+ 离子进入细胞的方式是 (　　)
A. 简单扩散　　B. 帮助扩散　　C. 主动运输
D. 伴随运输　　E. 膜泡运输

38. 丙酮酸脱氢脱羧与辅酶 A 的结合发生在 (　　)
A. 细胞质　　B. 线粒体外膜　　C. 线粒体内膜
D. 线粒体基质　　E. 线粒体嵴

39. 线粒体的嵴是由 (　　)
A. 线粒体内膜凹陷形成的　　B. 线粒体外膜凹陷形成的
C. 内膜和外膜凹陷形成的　　D. 内膜或外膜凹陷形成的
E. 基粒聚合成的

40. 肾细胞属于 (　　)
A. 增殖细胞　　B. 静息细胞　　C. 终端分化细胞
D. 周期细胞　　E. 成体干细胞

41. DNA 复制和转录的描述哪一项是不正确的 (　　)
A. 在体内只有一条 DNA 链转录，而两条 DNA 链都复制
B. 两个过程合成方向都为 5'→3'
C. 复制的产物通常大于转录的产物
D. 两过程均需 RNA 为引物
E. DNA 聚合酶Ⅰ和 RNA 聚合酶都需要

42. 细胞的衰老可导致胞膜变厚、流动性降低，因为什么所以对环境的应激能力迟钝 (　　)
A. 不溶性蛋白质增多　　B. 脂褐质积累　　C. 核固缩
D. 常染色质减少　　E. 物质转运及信息传递障碍

43. 细胞膜中含量最丰富的脂质是 (　　)
A. 磷脂　　B. 胆固醇　　C. 糖脂
D. 神经节苷脂　　E. 唾液酸

44. 分裂前期开始的标志 (　　)
A. 间期的染色质纤维开始螺旋化、折叠　　B. 核仁解体
C. 核膜消失　　D. 纺锤体形成　　E. 染色体向赤道面运动

两个朋友之间的对话："你这头蠢驴。""我可能真是头蠢驴……问题仅仅在于：究竟因为我是你的朋友我才是头蠢驴呢，还是由于我是头蠢驴，我才成了你的朋友？"

45. 细胞周期的理论解释肿瘤细胞的无限增殖能力是因为 ( )

A. 无接触抑制　　B. 宿主缺乏阻止肿瘤细胞生长的有效机制

C. 具有强大的侵袭力　　D. 具广泛转移能力

E. 失去全部或部分 R 点的控制

46. 有关膜受体,下述哪种说法不正确 ( )

A. 不同的膜受体可以接受不同的信号

B. 是细胞膜上一种特殊的蛋白质

C. 能识别配体并与之结合

D. 一旦与配体结合,即能引发一系列的反应

E. 能选择性地与细胞内活性物质结合

47. 远距离细胞之间的分化调节作用是通过什么完成的 ( )

A. 细胞诱导　　B. 细胞抑制　　C. 细胞识别

D. 激素　　E. 细胞黏附因子

48. LDL 的跨膜转运的第一步是 ( )

A. 有衣小泡的形成　　B. 有衣小窝的形成　　C. 与受体结合

D. 内体的形成　　E. 笼蛋白分解

49. 大多数线粒体蛋白质在哪里合成 ( )

A. 线粒体基质　　B. 线粒体内膜　　C. 线粒体外膜

D. 细胞质　　E. 细胞核

50. 下述有关 DNA 转录的叙述正确的是 ( )

A. 以 DNA 两条链为模板转录生成的 mRNA 是相同的

B. 一条含有一个结构基因的 DNA 通常可转录生成两个 mRNA

C. 真核细胞中有些结构基因是不连续的,因为有些基因的顺序并不表达在相应 mRNA 上

D. 从特异基因转录生成的所有 RNA,其顺序可全部翻译出来

E. 一种蛋白质只能由两个基因决定

51. 下述有关辅基的说法不正确的是 ( )

A. 辅基的有无可以影响肽链的折叠

B. 辅基是一类小分子肽类,可与蛋白质紧密结合

C. 辅基对蛋白质的功能可起到主要的作用

D. 血红素是血红蛋白的一种辅基

E. 维生素是一类蛋白质的辅基

52. 构成细胞膜基本骨架的成分是 ( )

A. 镶嵌蛋白　　B. 边周蛋白　　C. 多糖

D. 脂类　　E. 金属离子

53. 粗线期细胞中也存在 DNA 的合成,称做 ( )

A. A-DNA　　B. B-DNA　　C. C-DNA

D. Z-DNA　　E. P-DNA

mycoplasma 支原体,支原菌;myco 霉菌,分枝 + plasma 浆,体

54. 辅酶是 ( )

A. 金属离子 B. 小分子肽 C. 小分子有机物

D. 酶催化活性所必需的小分子物质 E. 酶和底物的复合物

55. 核仁组织者区位于染色体的 ( )

A. 着丝粒 B. 动粒 C. 端粒

D. 随体 E. 副缢痕

56. 配体是 ( )

A. 细胞膜中的类脂分子 B. 细胞膜中的蛋白分子 C. 第一信使

D. 第二信使 E. 抗体

57. 由 tubulina 和 p 为基本分子的结构是 ( )

A. 微管和微丝 B. 中心粒和纤毛 C. 纺锤丝和肌丝

D. 微管和肌丝 E. 中心粒和波形中丝

58. 外显子是指 ( )

A. 基因突变的表现 B. 断裂开的 DNA 片段

C. 不转录的 DNA,即反义链 D. 真核生物基因中为蛋白质编码的序列

E. 真核生物基因的非编码的序列

59. 细胞膜受体都是细胞膜上的 ( )

A. 边周蛋白 B. 镶嵌蛋白 C. 脂质分子

D. 糖脂 E. 无机离子

60. 一般认为细胞癌变是细胞什么的结果 ( )

A. 分化 B. 去分化 C. 转分化

D. 高分化 E. 未分化

61. 真核生物 113IRNA 的聚腺苷酸尾巴 ( )

A. 由模板 DNA 上的聚 T 序列转录生成

B. 由模板 DNA 上的聚 C 序列转录生成

C. 由模板 DNA 上的聚 A 序列转录生成

D. 由模板 DNA 上的聚 U 序列转录生成

E. 由模板 DNA 上的聚 G 序列转录生成

62. 在受到一定刺激时,细胞发生凋亡而并非坏死,其有利方面主要在于 ( )

A. 不引起炎症反应,避免招致邻近组织细胞损伤

B. 条件适当时,凋亡小体可以融合而使细胞复活

C. 凋亡比坏死费时更长,受累细胞可以最大限度的发挥生理功能

D. 凋亡细胞主动发生皱缩并进一步被吞噬,为存活细胞更早腾出生存空间

E. 细胞凋亡是可控制的死亡,视环境不同,凋亡过程可随时终止或逆转

63. 单核苷酸互相之间的连接键是 ( )

A. 氢键 B. 盐键 C. 肽键

英语课上,老师让同学们由单词“room”联想到其他的单词。“windows”一个同学答道,另一同学接着回答“doors”。正在走神的电脑迷小明突然回过神来,答道:“还有 UNIX,Linux,OS……”

D. 病理性代偿　　E. 卵裂期

109. 下述哪一些结构是真核细胞特有的 (　　)

A. 细胞膜　　B. 线粒体　　C. 核糖体

D. 染色体　　E. 中心体

110. 下述哪一些是 G 蛋白的效应蛋白 (　　)

A. 离子通道　　B. 一氧化氮合酶　　C. 磷脂酶 A

D. 磷脂酶 C　　E. 腺苷酸环化酶

111. 能激活 PLC,促使 PIP_2 分解的第一信使有 (　　)

A. 伴刀豆蛋白 A　　B. 生长因子　　C. 血管紧张素

D. 5-羟色胺　　E. 乙酰胆碱

112. 细胞内主要的无机离子有 (　　)

A. Mg^{2+}　　B. K^+　　C. HCO_3^-

D. SO_4^{2-}　　E. Na^{2+}

113. 呼吸链中 3 个主要的能量释放部位是 (　　)

A. NADH-FMN　　B. FMN-Cytb　　C. Cyt-Cytc

D. Cytc-Cyta　　E. Cyta-O2

114. 细胞分化的基本特征有 (　　)

A. 分化状态的稳定性　　B. 分化的可逆性　　C. 细胞的时空分化

D. 细胞分化的一次性和持续性　　E. 分化的普遍性

115. G 蛋白家族的共同特征是 (　　)

A. 由 α、β、γ 三个亚基构成　　B. 具有结合 GTP(GDP)的能力

C. 具有 GTP 酶的活性　　D. 通过构象改变能激活效应蛋白

E. 可能分为 cs、Gi、Gq 三类

116. 高尔基复合体在细胞内的数目和分布与哪一些因素有关 (　　)

A. 细胞新陈代谢程度　　B. 细胞的分泌功能　　C. 细胞分化程度

D. 细胞的大小　　E. 与上述因素均无关

117. 影响细胞分化的细胞外因素是 (　　)

A. 细胞诱导　　B. 核基因　　C. 细胞抑制

D. 细胞群间的相互功能　　E. 细胞识别

118. 线粒体的形态、大小、数目与哪一些因素有关 (　　)

A. 细胞的发育阶段　　B. 细胞代谢程度　　C. 细胞内离子浓度

D. 细胞内渗透压　　E. 细胞内 pH

119. 哪些物质表达发生在 G1 期,进入 S 期即开始降解 (　　)

A. Cyclin B　　B. Cyclin A　　C. Cyclin C

D. Cyclin D　　E. Cyclin E

120. 下述哪一些细胞的细胞膜中不含胆固醇 (　　)

A. 植物细胞　　B. 细菌　　C. 动物细胞

pore 孔;〈注〉:pole 极,杆

D. 支原体　　E. 蓝藻

121. 参与微管组装的结合蛋白有 (　　)

A. SRP　　B. MAPs　　C. eIF

D. r 因子　　E. GF

122. 下述物质的受体不属于酪氨酸激酶受体的是 (　　)

A. 血小板生长因子　　B. Beta 肾上腺素　　C. 乙酰胆碱

D. 胰岛素　　E. 阿片肽

123. 核仁的化学组成为 (　　)

A. 蛋白　　B. DNA　　C. RNA

D. 脂类　　E. 多糖

124. 细胞膜受体是细胞膜上的 (　　)

A. 糖脂边周蛋白　　B. 镶嵌蛋白　　C. 脂类分子

D. 糖蛋白　　E. 胆固醇

125. 下述哪一些因素可降低细胞膜的流动性 (　　)

A. 脂肪酸链的长度增加　　B. 脂肪酸链的不饱和程度增加

C. 磷脂酰胆碱与鞘磷脂比例增加　　D. 相变温度以上胆固醇含量增加

E. 相变温度以下胆固醇含量增加

126. 凋亡细胞染色质 DNA 降解的特征有 (　　)

A. DNA 降解在凋亡早期　　B. DNA 的断片大小是有规律的

C. DNA 的降解大部分是单链断裂　　D. DNA 断裂的位置大部分位于核小体间的连接部位

E. DNA 断片可被细胞膜包围

127. 细胞同步化的方法很多,其中诱导同步化包括 (　　)

A. 细胞沉降分离法　　B. 有丝分裂选择法　　C. DNA 合成阻断法

D. 前期阻断法　　E. 中期阻断法

128. ATP 是 (　　)

A. 是一种高能磷酸化合物　　B. 是细胞生命活动的间接供能者

C. 通过磷酸化或去磷酸化储存或释放能量　　D. 是细胞内能量转化的中间携带者

E. 是能量获得、转化和利用等过程的联系纽带

129. 三联管可见于 (　　)

A. 粗肌丝　　B. 中心粒　　C. 纤毛杆状部分

D. 纤毛基体　　E. 细肌丝

130. 真核细胞与原核细胞的区别在于 (　　)

A. 具有内膜系统　　B. 有细胞骨架　　C. 细胞较大

D. 细胞化学成分比较复杂　　E. 遗传物质含量丰富

131. 细胞的衰老导致器官的衰老,首先表现在 (　　)

A. 中枢神经系统　　B. 心血管系统　　C. 泌尿系统

“这是将军发来的一封电报。”一个士兵前来报告,“是发给您个人的,上校。”“您念吧!”上校命令道。通讯兵念道:“我们这次失利首先应归罪于你的愚蠢与无能!”“这是一份密码电报,立即把它译出来!”上校严肃地指示道。

D. 运动系统　　E. 消化系统

132. 减数分裂与有丝分裂间期相比的不同是 (　　)

A. M 期明显延长　　B. S 期明显延长　　C. 染色体只在一侧有动粒

D. 第一次减数分裂时姐妹染色单体不分离,进入一个子细胞

E. G_2 期具有细胞增殖的 R 点

133. 下述属于细胞坏死特征的是 (　　)

A. 胞质浓缩,内质网扩张　　B. 膜破裂,胞质逸出

C. 细胞皱缩,片段化　　D. 细胞溶解

E. 没有蛋白质合成

134. 同时加入秋水仙碱和细胞色素 b,被抑制的是 (　　)

A. 微管　　B. 微丝　　C. 神经中丝

D. 波形中丝　　E. 中心粒

135. 有丝分裂活动中重要的特征 (　　)

A. 染色质凝集　　B. 染色体移向两极　　C. 纺锤体的出现

D. 收缩环的出现　　E. 中体的形成

136. 下述哪一些蛋白结构过程发生在 GC 中 (　　)

A. 磷酸化　　B. 加脂肪酸　　C. 加糖基

D. 切除甘露醇残基　　E. 切除 NANA 残基

137. 诱导细胞融合的因子有 (　　)

A. 仙台病毒　　B. PEG　　C. 紫外线

D. 秋水仙碱　　E. 砷

138. 微丝的组成成分有 (　　)

A. actin　　B. myosin　　C. tubulin

D. tubulin binding protein　　E. actin binding protein

139. 下述属于细胞凋亡特征的是 (　　)

A. 核染色质固缩　　B. DNA 电泳图谱为膜状电泳

C. 一般无炎症反应　　D. 细胞器一般损伤、丢失

E. 需要特异信号介导途径

140. 蛋白质进入细胞核的特征有 (　　)

A. 去折叠　　B. 通过核孔运输　　C. 切除信号肽

D. 天然折叠构象不变　　E. 穿过核膜运输

141. 原核细胞和真核细胞都有的结构有 (　　)

A. 细胞核　　B. 细胞膜　　C. 核糖体

D. 线粒体　　E. 染色体

142. 每一次细胞周期都必须完成 (　　)

A. 准确地复制 DNA　　B. 合成细胞结构和功能性物质

C. 建立有关细胞分裂的结构　　D. 建立有关细胞信息传递机制

positive 阳性;反义词:negative 阴性

E. 胞核和胞质的分裂

143. 下述物质不是第二信使的是 ( )

A. cAMP　　B. NO　　C. PIP

D. Ca^{2+}　　E. DAG

144. 下述哪种结构含有核酸成分 ( )

A. 微粒体　　B. 质粒　　C. 中心粒

D. 高尔基体　　E. 线粒体

145. 复制和转录的共同点是 ( )

A. DNA 两链均复制或转录全部信息　　B. 需要 dNTP 原料

C. 遵照碱基配对原则　　D. 产物是多聚核苷酸

E. 起始点只有一个

146. 对于 SRP,下述说法恰当的有 ( )

A. SRP 由 6 个肽链和 1 个小分子 RNA 构成

B. SRP 存在于细胞质中

C. SRP 可识别 RER 上的受体,但不能识别信号肽

D. SRP 可与信号肽结合,但不影响肽链的合成

E. SRP 解离后,被酶分解

147. 纺锤体由哪些物质纵向排列组成 ( )

A. 动态微管　　B. 星体微管　　C. 极间微管

D. 稳定微管　　E. 动力微管

148. 根据自由基理论,下述属于保护性的酶有 ( )

A. 葡萄糖苷酶　　B. 超氧化物歧化酶　　C. 琥珀酸脱氢酶

D. 酸性磷酸酶　　E. 过氧化氢酶

149. 低倍物镜的放大倍数达到 ( )

A. 10 倍　　B. 4 倍　　C. 40 倍

D. 60 倍　　E. 100 倍

150. 微管组装的必需条件有 ( )

A. 秋水仙碱　　B. 细胞色素　　C. Ca^{2+}

D. Mg^{2+}　　E. GTP

151. 原核细胞不具有 ( )

A. 细胞核　　B. 核膜　　C. 核糖体

D. 中心粒　　E. 细胞质

152. 由微管组成的结构包括 ( )

A. 基体　　B. 中心粒　　C. 纺锤体

D. 鞭毛　　E. 肌纤维

视察军舰的海军上将和舰上士兵闲谈,他问水兵汤姆:“如果有士兵失足落水,你怎么办?”汤姆立刻答道:“我会立刻发警报并抛个救生圈给他。”“如果是个军官,譬如说我呢?”海军上将继续问。汤姆迟疑了一下,然后答道:“我坚信你们自我解决问题的能力比士兵强。”

掌上观文——实际应用

对生化遗传病的处理主要是早期发现、早期诊断、对症治疗，如控制饮食、补充缺失物质、对症控制症状。

disease 疾病；dis 不〔例，disable 使不能（dis 不 + able 能）〕+ ease 容易，舒服→不舒服→疾病；同义词：illness，sickness

我们的一切追求和作为都是一个令人厌倦的过程。做一个不识厌倦为何物的人该有多好！

第八章　线粒体遗传病

统领全局——要点点拨

1. 线粒体的生理功能
2. 线粒体遗传病的常见症状
3. 线粒体遗传病的传递和发病规律

浪里淘沙——基本知识

1. 母系遗传的定义：母体的表现决定了所有后代的表型。

如线粒体绝大部分来自母亲，因此线粒体病多为母亲传递下来。

2. 遗传瓶颈：卵细胞中的线粒体由 10 万个锐减到卵细胞成熟时少于 100 个的过程。

绝大多数线粒体无法通过这一关，而被淘汰，如同挤“高考”的独木桥一般，因而称之为“瓶颈”。

沙里淘金——基本理论

线粒体遗传病的传递和发病规律：①mtDNA 有半自主性；②线粒体基因组所用的遗传密码和通用密码不同；③mtDNA 为母系遗传；④mtDNA 的遗传瓶颈；⑤mtDNA 具有阈值效应；⑥mtDNA 的突变率高。

金山有路——基本技能

1. 线粒体突变表现出的临床症状：肌病、心肌病、突发性肌阵挛、耳聋、失明、贫血、痴呆、糖尿病和休克。
2. 线粒体碱基替换疾病的命名规则：分三部分，第一部分是确定的位点，第二部分是星号之后

Lazyman 是个和善而幽默的教授，班上有个高大强壮的体育生 Jim。每次上课当 Lazyman 的声音响起时，Jim 开始睡觉，直至下课准时醒来。有一天，Jim 迟到了，Lazyman 亲切地对他说：“Jim，以后请不要迟到，这会影响你正常睡眠的。”

的疾病字母缩略词，第三部分是碱基的变异。

3. 线粒体疾病的原因：①线粒体基因异常；②核基因突变引起线粒体疾病。

路看风云——综合评判

线粒体的生理功能：线粒体是真核细胞的能量代谢中心，是细胞的氧化中心和动力工厂。在其中发生的氧化还原反应产生大量能量，供给机体利用。

掌上观文——实际应用

不同的线粒体基因突变可引起不同的功能紊乱，而一些线粒体基因突变能产生相似的症状，同一个基因突变也可能导致不同的临床表现。因而在进行临床诊断时要具有灵活的诊断思路，而该思路是以扎实的基本功为基础和前提的。

epidemiology 流行病学；epi 上 + demi 人的 + ology 学科→在人群上的学科→流行病学

学者的眼睛是明灯，文盲的眼睛是黑洞。

第九章　药物反应的遗传基础

统领全局——要点点拨

1. 药物基因组学的概念与研究方法
2. 药物遗传学的概念与研究方法

浪里淘沙——基本知识

1. 药物基因组学的定义：药理学和遗传学的交叉学科，旨在利用基因组学的知识，研究各种基因突变与药效及安全性之间的关系，以提高药物效应的安全性，并根据不同人群及个体的遗传特征来设计和制造药物，最终达到个体化治疗的目标。

利用遗传学的原理来完成药理学的任务。

2. 药物遗传学的定义：从单个基因的角度研究遗传决定的药物反应差异的学科。

该学科比药物基因组学的等级低。

3. 强代谢者的定义：药物代谢正常的个体。
4. 弱代谢者的定义：药物代谢低于正常的个体。

沙里淘金——基本理论

1. 药物遗传学的研究方法：测定大样本单基因控制的药物反应的个体差异，并对受试者的反应进行分类；在此基础上揭示药物代谢异常者的遗传变异。
2. 药物基因组学的研究方法：寻找所有与药物代谢有关的基因，并研究基因在不同个体中的多样性，以及这些多样性对药物的疗效、毒性或副作用等方面的影响。

站在基因组的高度来研究与药物代谢相关的问题，因而称为药物基因组学。

Leo："'爱情是永恒的'这个说法你相信吗？"Linda："当然相信，不过是在情侣不断变换的前提下。"

24. 苯丙酮尿症患者的主要临床特征是 ( )

A. 尿臭 B. 尿黑 C. 白化

D. 白内障 E. 弱智

25. 某男子患有遗传性耳道多毛症,已知道控制这种病的基因在 Y 染色体上,这名男子婚后所生子女患病情况是 ( )

A. 所生男孩皆有此病 B. 所生男孩或女孩都有可能患病

C. 所生男孩有 1/2 可能患病 D. 所生女孩有 1/2 可能患病

E. 所生女孩不可能患病

26. 慢性粒细胞性白血病的标志染色体为 ( )

A. 费城染色体 B. t(9;22)(q34;q11) C. del(13)(q14)

D. del(11)(p13) E. ph′染色体

27. 配子的可能基因组合是 ( )

A. Rr B. R C. AbC

D. DD E. AaBb

28. 蛋白质生物合成直接涉及 ( )

A. 一些蛋白质或酶 B. DNA C. mRNA

D. tRNA E. rRNA

29. 具有两对相对性状的品种杂交,可以从后代中选出新的品种,这是由于 ( )

A. 基因突变 B. 染色体畸变 C. 基因重组

D. 基因的完全连锁 E. 基因的不完全连锁

30. 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症患者应避免食用 ( )

A. 喹啉类抗疟药 B. 磺胺药 C. 阿司匹林等镇痛解热药

D. 蚕豆 E. 黄豆

31. 核型为 47,XXY 的男性个体的间期核中具有 ( )

A. 1 个 X 染色质 B. 1 个 Y 染色质 C. 2 个 X 染色质

D. 0 个 X 染色质 E. 1 个 X 染色质 + 1 个 Y 染色质

32. G6PD 缺乏可导致哪些物质的合成减少 ( )

A. NADPH B. NADP C. GSH

D. GSSG E. H202

33. 根据着丝粒的位置可将人类染色体的类型分为 ( )

A. 中着丝粒染色体 B. 亚中着丝粒染色体 C. 近端着丝粒染色体

D. 端着丝粒染色体 E. 以上 4 种类型

34. 对于一种罕见的 X 连锁隐性遗传病,群体中 ( )

A. 患者几乎均为男性 B. 患者几乎均为女性

C. 女性携带者约是男性患者的 2 倍 D. 男性患者约是女性患者的 2 倍

E. 女性患者约是男性患者的 2 倍

里卡:“医生,你赶快告诉我,我不小心吃了墨水,该怎么办?”医生:“没有问题,孩子。赶快再吃几张吸水纸吧!”

E. 46,XY/47,XXY

47. SCE 是指 ( )

A. 染色体重排 B. 染色体断裂率

C. 一条染色体的两条单体在同一位置发生片段交换

D. 染色体重组 E. 同源染色体片段交换

48. 人类染色体类型有 ( )

A. 中着丝粒染色体 B. 亚中着丝粒染色体 C. 近端着丝粒染色体

D. 端着丝粒染色体 E. 以上都是

49. DNA 复制需要的原料有 ( )

A. dATP B. dCTP C. dUTP

D. dGTP E. dTTP

50. 选择对不同基因作用时,它所选择的对象不同 ( )

A. 当对常染色体显性基因作用时,被选择的个体主要为 AA

B. 当对常染色体显性基因作用时,被选择的个体为 AA 和 Aa

C. 当对常染色体隐性基因作用时,被选择的个体为 aa

D. 当对 X-连锁隐性基因作用时,被选择的个体主要为男性

E. 当对 X-连锁显性基因作用时,被选择的个体主要为男性

51. 选择作用对不同基因的影响效果不同,它对 ( )

A. 常染色体显性基因的作用相对迅速

B. 常染色体显性基因的作用相对缓慢

C. 常染色体隐性基因的作用相对迅速

D. 常染色体隐性基因的作用相对缓慢

E. 常染色体显性基因和隐性基因的作用相同

52. 当正反两个方向突变达到平衡时,群体的基因频率的大小取决于 ( )

A. 正向突变率 B. 负向突变率 C. 初始基因频率

D. 初始基因型频率 E. 初始表现型频率

53. 在下述基因型的个体中,能稳定遗传的个体是 ( )

A. YYRR B. YyRr C. Yyrr

D. YyRr E. yyRR

54. 下述哪种染色体病具有严重智力低下的症状 ( )

A. Down 综合征 B. Klinefeher 综合征 C. 脆 X 综合征

D. 苯丙酮尿症 E. Turner 综合征

55. 当染色体的两个末端同时缺失时,有可能形成 ( )

A. 等臂染色体 B. 双着丝粒染色体 C. 环状染色体

D. 衍生染色体 E. 以上都不是

56. 对于一种罕见的 X 连锁显性遗传病,群体中 ( )

病人:“大夫,昨天回家我才发现有根针还扎在身上没取下。”大夫:“别担心,我们不会按扎针时间长短来计价的。”

A. 患者几乎均为男性　　B. 患者几乎均为女性
C. 女性携带者约是男性患者的2倍　　D. 男性患者约是女性患者的2倍
E. 女性患者约是男性患者的2倍

57. 等臂染色体的形成机理包括 (　　)
A. 染色体缺失　　B. 着丝粒纵裂　　C. 着丝粒横裂
D. 染色体插入　　E. 染色体易位

58. 影响群体遗传平衡的因素主要有 (　　)
A. 群体大小　　B. 突变　　C. 选择
D. 迁移　　E. 遗传渐变

59. 染色体的副缢痕包括 (　　)
A. 着丝粒部位　　B. 随体柄部位　　C. 长臂的缩窄部位
D. 短臂的缩窄部位　　E. 端粒部位

60. 染色体发生结构畸变的基础是 (　　)
A. 染色体断裂　　B. 染色体丢失　　C. 染色体断裂后的异常重接
D. SCE　　E. 以上都不是

61. 群体遗传结构是指群体的 (　　)
A. 基因频率　　B. 基因型频率　　C. 表现型频率
D. 所有基因组成　　E. 所有基因型组成

62. 下述与多基因遗传病的复发风险有关的是 (　　)
A. 患者病情严重程度　　B. 家系中患者人数　　C. 亲缘关系的远近
D. 群体的发病率　　E. 遗传率的大小

63. 真核生物mRNA的成熟过程包括 (　　)
A. 剪接　　B. 戴帽　　C. 添尾
D. 包装　　E. 聚合

64. 染色体畸变发生的原因包括 (　　)
A. 物理因素　　B. 化学因素　　C. 生物因素
D. 遗传因素　　E. 母亲年龄

65. 染色体发生非整倍性数目改变的原因包括 (　　)
A. 染色体丢失　　B. 姐妹染色单体不分离　　C. 染色体插入
D. 染色体缺失　　E. 同源染色体不分离

66. 下述为多基因遗传病的是 (　　)
A. Down综合征　　B. 苯丙酮尿症　　C. 精神分裂症
D. 糖尿病　　E. 先天聋哑

67. 对单基因病可用下述哪种方法进行辅助诊断 (　　)
A. 生化检测　　B. 系谱分析　　C. 核型分析
D. 基因诊断　　E. 以上都不是

68. 真核细胞染色体的化学组成是 (　　)

mosaic 马赛克，多样的；〈记〉按发音记

A. RNA　　B. 糖蛋白　　C. 组蛋白
D. 非组蛋白　　E. DNA

69. 在一个随机杂交的群体中,多基因遗传有以下特点 (　　)
A. 大多数个体接近于中间类型　　B. 极端变异的个体很少
C. 中间类型和极端变异的个体都很多　　D. 变异范围广泛
E. 个体均为中间类型

70. 根据多基因假说,数量性状的遗传基础为 (　　)
A. 基因间呈显隐性　　B. 多对基因　　C. 一对基因
D. 基因间呈共显性　　E. 符合孟德尔遗传方式

71. 嵌合体发生的机制包括 (　　)
A. 减数分裂时染色体不分离　　B. 减数分裂时染色体丢失
C. 卵裂时姐妹染色单体不分离　　D. 卵裂时同源染色体不分离
E. 卵裂时染色体丢失

72. 唐氏综合征患者的核型可为 (　　)
A. 47,XX(XY),+21　　B. 46,XX(XY),-14,+t(14q21q)
C. 45,XX(XY),-14,-21,+t(14q21q)　　D. 46,XX(XY)/47,XX(XY),+21
E. 46,XX(XY),-21,+i(21a)

73. 蛋白质生物合成中需要提供能量的分子是 (　　)
A. ATP　　B. CTP　　C. GTP
D. TTP　　E. UTP

74. 下述属于数量性状遗传特点的是 (　　)
A. 相对性状差异显著　　B. 变异是不连续的　　C. 变异是连续的
D. 呈正态分布　　E. 相对性状没有明显差异

75. 线粒体病常以什么为特征 (　　)
A. 肌病　　B. 肾病　　C. 脑病
D. 肺病　　E. 以上都不对

76. 染色体发生整倍性数目改变的原因包括 (　　)
A. 核内复制　　B. 染色体重复　　C. 双雄受精
D. 双雌受精　　E. 染色体重排

77. 下面哪些组织容易受到线粒体 DNA 突变的影响 (　　)
A. 脑　　B. 骨骼肌　　C. 肝脏
D. 心脏　　E. 脾脏

78. 一种多基因病的阈值与平均值相距愈近,则其群体 (　　)
A. 发病率愈低　　B. 阈值愈低　　C. 发病率愈高
D. 阈值愈高　　E. 发病率和阈值均愈高

79. 真核生物的基因表达调控包括 (　　)

有一天,精神病院跑出两个精神病人。这两个精神病人拼命地跑呀跑,他爬上了一棵大树。过了一会儿,其中一个从树上跳了下来,在地上滚呀滚,他站起来对另一个人喊到:"喂,你怎么还不下来!"树上的人嚷道:"你吵什么吵,我还没熟呢!"

A. 转录前调控　　B. 转录水平调控　　C. 转录后调控
D. 翻译水平调控　　E. 翻译后调控

80. 群体遗传平衡定律适用于 (　　)
A. 常染色体上的一对等位基因　B. 常染色体上的复等位基因
C. X-连锁基因　　D. 仅为常染色体基因
E. 仅为一对等位基因

81. 结构异染色质包括以下哪几个部位 (　　)
A. 着丝粒区　　B. 端粒区　　C. 副缢痕区
D. Y 染色体长臂远端 2/3 区段　　E. X 染色质

82. 基因诊断的基本工具包括 (　　)
A. 探针　　B. 限制性内切酶　　C. 放射性核素
D. 非放射性核素　　E. 以上都不是

83. DNA 和 RNA 水解后的产物 (　　)
A. 戊糖相同　　B. 戊糖不同　　C. 碱基相同
D. 碱基不同　　E. 部分碱基不同

84. 关于镰形细胞贫血症患者的红细胞的叙述,正确的是 (　　)
A. 形态正常　　B. 形态异常　　C. 变形能力增加
D. 变形能力下降　　E. 易破裂

85. 唐氏综合征患者体内所发生的染色体畸变为 (　　)
A. 亚二倍体　　B. 超二倍体　　C. 三体型
D. 三倍体　　E. 多倍体

86. 诊断 Turner 综合征可选用下述哪些辅助诊断方法 (　　)
A. 核型分析　　B. 基因诊断　　C. 系谱分析
D. 性染色质检查　　E. 生化检测

87. 染色体结构畸变的类型有 (　　)
A. 重复　　B. 缺失　　C.SCE
D. 不等交换　　E. 易位

88. 先天性睾丸发育不全综合征患者的核型可为 (　　)
A. 45,X0　　B. 47,XXY　　C. 48,XXXY
D. 46,XY　　E. 46,XY/47,XXY

89. 遗传病的辅助诊断方法包括 (　　)
A. 基因诊断　　B. 生化检测　　C. 核型分析
D. 系谱分析　　E. 以上都不是

90. 人类结构基因的结构包含 (　　)
A. 外显子　　B. 内含子　　C. 启动子
D. 增强子　　E. 终止子

91. 遗传病诊断时所采集的完整的系谱应该至少包括几代以上的家庭成员 (　　)

multiple 多重的,多倍的;multi 多〔例,multipara 多产妇,multipage 多页的〕+ ple 折

A. 一代　　B. 两代　　C. 三代
D. 四代　　E. 五代

92. 先天性卵巢发育不全综合征患者的核型可为（　　）
A. 47,XXX　　B. 46,XX/47,XXX　　C. 45,X0
D. 45,X0/46,XX　　E. 48,XXXX

93. 其系谱特点不严格遵循孟德尔遗传规律的遗传病可能是（　　）
A. Y 染色体连锁遗传病　　B. 多基因病　　C. 线粒体遗传病
D. 不完全显性遗传　　E. 以上都不是

94. 构成 RNA 分子的碱基有（　　）
A. A　　B. C　　C. G
D. T　　E. U

点石成金——参考答案

【A 型题】

1. C	2. D	3. A	4. A	5. C	6. E	7. C	8. D	9. C	10. B
11. C	12. A	13. C	14. B	15. B	16. A	17. A	18. B	19. B	20. A
21. B	22. B	23. A	24. D	25. C	26. B	27. A	28. D	29. C	30. D
31. B	32. D	33. E	34. E	35. C	36. B	37. A	38. A	39. D	40. B
41. D	42. A	43. C	44. D	45. D	46. D	47. D	48. A	49. D	50. B
51. C	52. B	53. C	54. A	55. C	56. C	57. C	58. D	59. D	60. C
61. B	62. C	63. D	64. A	65. C	66. E	67. C	68. D	69. D	70. C
71. A	72. B	73. B	74. B	75. A	76. C	77. E	78. A	79. A	80. A
81. D	82. C	83. D	84. E	85. E	86. A	87. E	88. A	89. E	90. D
91. D	92. B	93. B	94. E	95. D	96. C	97. E	98. B	99. C	100. A
101. B	102. D	103. D	104. C	105. A	106. C	107. D	108. C	109. C	110. C
111. E	112. C	113. D	114. A	115. C	116. C	117. B	118. B	119. C	120. B
121. A	122. A	123. C	124. A	125. D	126. D	127. C	128. E	129. B	130. C
131. C	132. E	133. D	134. A	135. B	136. D	137. C	138. A	139. A	140. D
141. B	142. B	143. D	144. B	145. E	146. D	147. D	148. D	149. C	150. A
151. C	152. E	153. C	154. A	155. D	156. B	157. C	158. A		

【X 型题】

1. ABCE	2. AD	3. ABCE	4. ABD	5. BE
6. AD	7. AC	8. ABDE	9. ABCD	10. CDE
11. AC	12. CDB	13. ABDE	14. BDE	15. ABC
16. BCD	17. ACDE	18. CE	19. ABD	20. BCE
21. ABC	22. A	23. BC	24. ACE	25. AE

精神科医生："为什么你不把自己的脑袋忘了。"病人："如果忘掉脑袋，那我的帽子往哪儿戴？"

26. ABE	27. BC	28. ACDE	29. CE	30. ABCD
31. ABE	32. AC	33. ABC	34. AC	35. ABE
36. ABCE	37. ABCDE	38. BDE	39. CE	40. ABC
41. ABD	42. CD	43. CDE	44. CE	45. BD
46. BCD	47. C	48. ABC	49. ABDE	50. BCD
51. AD	52. AB	53. AE	54. AC	55. C
56. E	57. CE	58. ABCDE	59. BCD	60. AC
61. AB	62. ABCDE	63. ABC	64. ABCDE	65. ABE
66. CD	67. ABD	68. ACDE	69. ABD	70. BDE
71. CE	72. ABDE	73. AC	74. CDE	75. AC
76. ACD	77. ABCD	78. BC	79. ABCDE	80. ABC
81. ABCD	82. AB	83. BE	84. BDE	85. BC
86. AD	87. ABE	88. BCE	89. ABCD	90. ABCDE
91. C	92. CD	93. BC	94. ABCE	

negative 阴性的；neg 负，阴〔例，neglect 忽略〕+ ative 的；反义词：positive 阳性的；negatively 副词形式